

# **Portrait démogénétique de la RMR de Saguenay**

**Mémoire**

**Gabrielle Rouleau**

**Maîtrise en médecine expérimentale de l'Université Laval  
offert en extension à l'Université du Québec à Chicoutimi**

Maître ès sciences (M.Sc)

Département des sciences de la santé  
Université du Québec à Chicoutimi  
Chicoutimi, Canada

Faculté de médecine  
Université Laval  
Québec, Canada

© Gabrielle Rouleau, 2017

## RÉSUMÉ

La population du Québec a déjà fait l'objet de plusieurs études en génétique des populations en raison de la grande qualité de ses bases de données qui couvrent près de quatre siècles. Ces études ont permis de témoigner de l'importance des effets fondateurs qui ont forgé la population depuis l'arrivée des premiers pionniers européens. Certaines régions québécoises, dont celle du Saguenay-Lac-Saint-Jean, sont particulièrement touchées par ces effets fondateurs. L'objectif principal de cette étude est de dresser un nouveau portrait démogénétique de la Région métropolitaine de recensement (RMR) de Saguenay à partir de l'analyse de 247 généalogies ascendantes reconstruites dans le cadre du projet CARTaGENE ([www.cartagene.qc.ca](http://www.cartagene.qc.ca)). Les reconstructions ont été faites en utilisant la base de données BALSAC (<http://balsac.ugac.ca/>). Les analyses généalogiques ont été effectuées à l'aide du logiciel GENLIB. Les histoires migratoires des participants à l'étude ont également été dressées grâce au jumelage des données généalogiques avec certaines informations démographiques tirées de l'enquête CARTaGENE. Les différentes branches généalogiques remontent jusqu'aux premiers immigrants venus au Québec (les fondateurs). Les branches les plus longues remontent donc au début du XVII<sup>e</sup> siècle, pour une profondeur généalogique moyenne de 10,5 générations. La majorité des fondateurs identifiés sont d'origine française, mais d'autres origines canadiennes et européennes sont également observées. Le niveau d'apparentement des sujets est plutôt faible lorsque mesuré jusqu'à la cinquième génération d'ancêtres, mais il augmente rapidement à partir de la septième génération. L'analyse des histoires migratoires a montré l'existence d'un solide ancrage régional parmi les participants nés au Saguenay. Certains résultats de cette étude ont été comparés aux résultats d'études antérieures portant sur la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean et celles d'autres régions du Québec. Les comparaisons ont fait ressortir certaines similitudes mais aussi quelques différences qui s'expliquent par la nature des échantillons utilisés et par l'évolution récente de la population régionale.

# TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ.....	ii
TABLE DES MATIÈRES.....	iii
LISTE DES CARTES ET FIGURES.....	v
LISTE DES TABLEAUX.....	vi
REMERCIEMENTS .....	viii
INTRODUCTION.....	1
CHAPITRE 1 : CONTEXTE ET PROBLÉMATIQUE.....	4
1.1 Peuplement du Québec.....	4
1.2 Structure de la population .....	7
1.2.1 Les fondateurs et leur contribution génétique à la population contemporaine .....	9
1.2.2 Effets fondateurs .....	12
1.2.3 Apparentement et consanguinité.....	13
1.2.4 Intervalles intergénérationnels, lignées maternelles et paternelles .....	14
1.2.5 Stratification de la population.....	15
1.3 Le Saguenay-Lac-Saint-Jean.....	18
1.3.1 Peuplement de la région.....	19
1.3.2 Structure génétique .....	22
1.3.3 Maladies héréditaires .....	24
1.4 Objectifs de recherche.....	26
CHAPITRE 2 : DONNÉES ET MÉTHODOLOGIE .....	28
2.1 Enquêtes CARTaGENE.....	28
2.2 Fichier de population BALSAC.....	30
2.3 Constitution du corpus généalogique.....	31
2.4 Données des questionnaires .....	32
2.5 Analyses généalogiques .....	32
2.5.1 Nombre d'ancêtres, complétude et profondeur généalogique .....	32
2.5.2 Fondateurs immigrants et fondateurs régionaux.....	34
2.5.3 Contribution génétique des fondateurs .....	35
2.5.4 Apparentement et consanguinité.....	35
2.5.5 Lignées maternelles et paternelles .....	377

2.6	Histoires migratoires .....	37
CHAPITRE 3 : RÉSULTATS.....38		
3.1	Caractéristiques de la population enquêtée.....	38
3.2	Analyses généalogiques.....	40
3.2.1	Nombre d’ancêtres, complétude et profondeur généalogique.....	40
3.2.2	Fondateurs immigrants.....	41
3.2.2.1	Caractéristiques générales.....	41
3.2.2.2	Origines et contribution génétique.....	44
3.2.3	Fondateurs régionaux.....	51
3.2.3.1	Caractéristiques générales.....	51
3.2.3.3	Origines et contribution génétique.....	52
3.2.4	Apparentement et consanguinité.....	55
3.2.5	Lignées maternelles et paternelles .....	57
3.2.5.1	Caractéristiques générales.....	57
3.2.5.2	Origines.....	59
3.3	Histoires migratoires.....	61
CHAPITRE 4 : DISCUSSION.....69		
4.1	Caractéristiques générales.....	69
4.2	Les fondateurs immigrants.....	71
4.3	Les fondateurs régionaux.....	74
4.4	Apparentement et consanguinité.....	75
4.5	Lignées maternelles et paternelles .....	77
4.6	Histoires migratoires.....	77
CONCLUSION .....		
BIBLIOGRAPHIE .....		
ANNEXES .....		

# LISTE DES CARTES ET FIGURES

## Liste des cartes

Carte 1.1. : Les régions administratives du Québec.....	16
Carte 1.2 : Le Saguenay-Lac-Saint-Jean.....	188
Carte 2.1 : Répartition des participants de la phase A de l'enquête CARTaGENE selon la région .....	29

## Liste des figures

Figure 1.1 : Évolution de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean (1852-2015).....	222
Figure 3.1 : Répartition (%) des participants de CARTaGENE et du volet généalogique selon l'âge et le sexe.....	38
Figure 3.2 : Complétude généalogique (%) par génération .....	40
Figure 3.3 : Répartition (%) des fondateurs immigrants selon leur origine et leur période de mariage .	44
Figure 3.4 : Répartition (%) des fondateurs régionaux selon leur origine et leur période de mariage ...	52
Figure 3.5 : Coefficient de parenté moyen et proportion de coefficients de parenté >0 par génération .	56
Figure 3.6 : Coefficient de consanguinité moyen et proportion de coefficients de consanguinité >0 par génération.....	56

## LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1.1 : Certaines caractéristiques de la population québécoise en 2011 (N=8,1 millions) .....	7
Tableau 1.2 : Coefficients de parenté et de consanguinité aux 5 <sup>e</sup> et 13 <sup>e</sup> générations dans certaines régions de l'est du Québec .....	24
Tableau 3.1 : Répartition des sujets de l'échantillon saguenayen selon le lieu de résidence au moment de l'enquête .....	39
Tableau 3.2 : Répartition des fondateurs immigrants selon le sexe et le nombre de généalogies dans lesquelles ils apparaissent .....	42
Tableau 3.3 : Répartition des fondateurs immigrants selon le sexe et leur nombre d'occurrences dans les généalogies .....	42
Tableau 3.4 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices et des fondateurs selon leur lieu d'origine .....	45
Tableau 3.5 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices d'origine française selon les 25 principales régions .....	48
Tableau 3.6 : Répartition et contribution génétique (%) des fondateurs d'origine française selon les 25 principales régions .....	49
Tableau 3.7 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices régionales selon leur région d'origine .....	53
Tableau 3.8 : Répartition et contribution génétique (%) des fondateurs régionaux selon leur région d'origine .....	54
Tableau 3.9 : Caractéristique générales des lignées maternelles et paternelles .....	58
Tableau 3.10 : Répartition des lignées et fondatrices maternelles et des lignées et fondateurs paternels selon le lieu d'origine .....	60
Tableau 3.11 : Répartition des participants nés au Saguenay selon leurs histoires migratoires .....	62
Tableau 3.12 : Répartition des participants nés au Lac-Saint-Jean selon leurs histoires migratoires.....	65
Tableau 3.13 : Répartition des participants nés à l'extérieur de la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean selon leurs histoires migratoires.....	66

Tableau 3.14 : Répartitions des différents événements liés aux participants selon les lieux où ils se sont déroulés .....	68
Tableau 4.1 : Comparaison des corpus de différentes études .....	70
Tableau 4.2 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs français selon différentes études .....	71
Tableau 4.3 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs percheros selon différentes études .....	72
Tableau 4.4 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs charlevoisiens selon différentes études .....	74
Tableau 4.5 : Comparaison de coefficients de parenté et de consanguinité observés dans différentes études .....	76
Tableau 4.6 : Comparaison de l'ancrage régional des sujets selon différentes études .....	78

## **REMERCIEMENTS**

Je tiens d'abord à remercier mon directeur de maîtrise, Marc Tremblay, professeur et directeur du département des sciences humaines et sociales de l'Université du Québec à Chicoutimi, pour m'avoir accompagnée dans la réalisation de ma maîtrise et pour tout le support qu'il m'a apporté. Je souhaite également le remercier de m'avoir amenée à participer à la 11<sup>e</sup> European Social Science History Conference, au 84<sup>e</sup> congrès de l'ACFAS et aux Journées Génétiques du Réseau de Médecine Génétique Appliquée.

Je tiens également à remercier tous les membres de l'équipe BALSAC pour leur support et leur encouragement. Je souhaite plus particulièrement remercier Ève-Marie Lavoie et Michèle Jomphe pour leur précieuse aide dans l'analyse et le traitement des données et sans qui je n'aurais pas pu réaliser ce projet.

Je remercie finalement ma famille et mes amis qui m'ont encouragé et supporté tout le long de mes études et qui m'ont apporté un support émotionnel indispensable. Je remercie particulièrement ma sœur Véronique et mon père Luc qui ont pris le temps de lire les différentes versions de ce mémoire.



# INTRODUCTION

Depuis les débuts de la Nouvelle-France, les prêtres catholiques ont méticuleusement noté les actes de baptême, de mariage et de sépulture de leurs paroissiens dans leurs registres. Grâce à ces registres, il est aujourd'hui possible de reconstruire les généalogies des Canadiens français de manière ininterrompue jusqu'aux premiers arrivants en Nouvelle-France. Les informations contenues dans les registres paroissiaux sont d'une grande qualité. Les généalogies ne sont pas seulement utiles pour retracer l'histoire familiale des individus, elles peuvent permettre de retracer l'histoire de la formation de la population et de mieux comprendre son évolution. Peu de sociétés disposent de données généalogiques fiables s'étalant sur de longues périodes. Ainsi, les travaux basés sur des généalogies canadiennes-françaises réelles peuvent être utiles pour l'étude des populations humaines en général. D'autres sociétés disposent également de bases de données généalogiques à complétude variable, notamment la Suède, la Finlande, l'Italie, la France, la Russie, les îles Britanniques et l'Australie (Brunet, 2004; Einarsson & al, 2007; Glasson & al, 2008; Colonna & al, 2009; Tetushkin, 2011). La base de données de *deCODE genetics* en Islande, le *Registre de Population du Québec Ancien* (RPQA) et le *fichier BALSAC* au Québec ainsi que l'*Utah Population Database* (UPDB) aux États-Unis se démarquent par leur qualité exceptionnelle et par leur complétude (Dillon & al, 2017; BALSAC, 2016; deCODE genetics, 2016; PRDH, 2016; University of Utah Health Care, 2015).

L'objectif principal de cette recherche est de dresser un portrait démogénétique de la Région métropolitaine de recensement (RMR) de Saguenay à partir des généalogies reconstruites dans le cadre de la phase A de l'enquête CARTaGENE. CARTaGENE est un vaste projet de recherche en santé de la population coordonné à partir du CHU Sainte-Justine (CARTaGENE, 2017). Les données des enquêtes sont compilées dans une banque d'échantillons biologiques et une banque de données sur la santé pour des fins de recherche. CARTaGENE comprend également une option généalogique réalisée en partenariat avec le projet BALSAC. Ce volet devrait permettre de mieux comprendre quels ont été les impacts des facteurs démographiques et historiques sur le patrimoine génétique québécois et sur la santé de la population. Il s'agit du premier projet d'envergure jumelant données génétiques et généalogiques au Québec. Les bases de données de CARTaGENE devraient contribuer au développement des connaissances sur la santé de la population québécoise et sa structure génétique.

La présente étude est divisée en trois sections principales. D'abord, un portrait de la population provinciale et de la population régionale sera fait. Le visage génétique de la population canadienne-française contemporaine a été modelé par l'histoire au cours des siècles. Le chapitre 1 traitera donc, dans un premier temps, de l'histoire du peuplement du Québec et des différentes vagues d'immigration ayant formé la population canadienne-française. La section suivante traitera de l'apport et de l'utilité des données généalogiques pour l'étude de la structure et de l'évolution de la population du Québec. Les principaux indices et mesures pouvant être établis à partir des généalogies seront mis en évidence. La section 1.3 sera consacrée à la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean et à sa population. L'histoire du peuplement de cette région sera retracée. Le portrait général de la structure génétique particulière de la région et des différences qui la caractérisent sera également dressé. La dernière section de ce chapitre traitera des objectifs de ce mémoire ainsi que des caractéristiques des données de CARTaGENE.

Le chapitre 2 traite de la méthodologie de travail employée. Une présentation générale du projet CARTaGENE et de ses objectifs sera d'abord faite. Une attention particulière sera portée à la phase A de l'enquête qui est visée par cette étude. Un portrait de la banque de données BALSAC et du modèle d'analyse employé sera ensuite dressé. Les différentes analyses démogénétiques utilisées seront finalement détaillées en section 2.5.

Le portrait démogénétique de la population a été réalisé à partir des généalogies des 247 participants saguenayens de l'enquête CARTaGENE. Une brève description de la population enquêtée a donc été dressée. Le portrait démogénétique vise à décrire et expliquer le plus finement possible différentes caractéristiques démogénétiques de la population régionale : complétude et profondeur généalogique moyenne, origine et contribution génétique des fondateurs immigrants et régionaux, niveau d'apparentement et de consanguinité, origine des fondatrices maternelles et fondateurs paternels. Les histoires migratoires des participants de l'enquête, de leurs parents et de leurs grands-parents seront également présentées. Le portrait de la population enquêtée, les résultats des analyses démogénétiques et les historiques migratoires seront détaillés au chapitre 3.

La population québécoise en général et la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean ayant déjà fait l'objet de plusieurs études démogénétiques, certains résultats de cette recherche sont comparés avec ceux obtenus lors d'études antérieures. Le quatrième chapitre de cette étude traitera de ces comparaisons.

Celles-ci permettront d'évaluer l'ampleur des changements survenus au cours des dernières générations dans la population régionale.

# CHAPITRE 1 : CONTEXTE ET PROBLÉMATIQUE

## 1.1 Peuplement du Québec

Différents peuples autochtones ont occupé le territoire québécois longtemps avant l'arrivée des premiers colons européens. Bien qu'il y ait eu un certain métissage entre les Amérindiens et les Européens, la population canadienne-française du Québec demeure essentiellement issue de différentes vagues d'immigrations qui se sont succédé au fil des siècles (Bherer & al, 2011; Vézina & al, 2005). Le peuplement européen du territoire date du début du XVII<sup>e</sup> siècle, les premiers colons viennent alors s'installer en Nouvelle-France (Charbonneau & al, 2000). La France, contrairement à l'Angleterre à la même époque, envoie relativement peu de colons dans sa colonie outre-Atlantique (Charbonneau & al, 1987). L'établissement de la colonie se fait difficilement ; la ville de Québec est fondée dès 1608, mais le peuplement de la vallée du Saint-Laurent ne s'amorce véritablement qu'après 1632 (Charbonneau & al, 2000). Il est estimé qu'environ 15 000 Français sont venus en Nouvelle-France au XVII<sup>e</sup> siècle, mais que les deux tiers de ceux-ci n'ont fait qu'un séjour temporaire dans la colonie (Charbonneau & al, 1987). À la même époque, près de 380 000 Britanniques vont s'installer en Nouvelle-Angleterre (Charbonneau & al, 1987). Ainsi la Nouvelle-France se développe plus lentement que les Treize colonies. Le nombre total d'immigrants, principalement français, venus s'établir dans la vallée du Saint-Laurent entre 1608 et 1760 est estimé à 10 000 (Charbonneau & al, 1987).

Durant la première moitié du XVII<sup>e</sup> siècle, la population se développe lentement. La colonie fait face à un important déséquilibre du rapport de masculinité ; la Nouvelle-France manque de femmes (Charbonneau & al, 1987; Répertoire du patrimoine culturel du Québec, 2013b). Selon les travaux de Naud et ses collaborateurs (1998), moins de 300 Canadiens français naissent dans la vallée du Saint-Laurent durant la première moitié du siècle. Pour faire face à ce déséquilibre, Louis XIV enverra entre 700 et 1000 jeunes filles à marier dans sa colonie nord-américaine (Charbonneau & al, 1987; Vézina & al, 2005; Répertoire du patrimoine culturel du Québec, 2013b). Les premières Filles du Roy font donc leur entrée en Nouvelle-France à partir de 1663. L'arrivée des Filles du Roy constitue le premier épisode de forte immigration en Nouvelle-France (Charbonneau & al, 2000). L'accroissement naturel devient ensuite la principale source de la croissance démographique (Vézina & al, 2005; Répertoire du patrimoine culturel du Québec, 2013b). La population passe d'environ 2 500 habitants en 1663 à près de 6 300 en 1668 en raison de la fécondité élevée (Statistique Canada, 2015). Les pionniers français viennent

principalement des provinces du nord et de l'ouest : Normandie, Poitou, Bretagne, Aunis, Saintonge, Guyenne, Île-de-France (Vézina & al, 2005). Les pionnières, quant à elles, ont des origines moins variées. Elles viennent principalement de la région de Paris où environ un tiers des Filles du Roy ont été recrutées parmi les orphelines de la Salpêtrière (Vézina & al, 2005; Répertoire du patrimoine culturel du Québec, 2013b). Les deux autres principales régions d'origine des fondatrices françaises sont la Normandie et l'Aunis (Vézina & al, 2005).

La Nouvelle-France fait face à un deuxième épisode d'immigration massive au milieu du XVIII<sup>e</sup> siècle : l'arrivée des Acadiens. En 1755-1756, une première vague de réfugiés acadiens vient en Nouvelle-France pour échapper au Grand Dérangement (Bergeron, 2005, Bergeron & al 2008). Quelques années plus tard, de nombreux déportés choisissent également de venir s'installer au Québec. Ils arrivent à la suite de la signature du traité de Paris de 1763 qui marque la fin de la guerre de Sept Ans (Bergeron, 2005). Les Acadiens sont libres à la suite de la signature du traité d'aller s'établir sur le territoire de leur choix. Il est estimé qu'entre 2000 et 4000 Acadiens se sont établis au Québec à l'époque (Bergeron, 2005; Bergeron & al, 2008). Le XVIII<sup>e</sup> siècle est également celui de la conquête britannique. La ville de Québec, « *clé de voûte de la Nouvelle-France* », est prise en 1759 (Commission des champs de bataille nationaux, 2015). La prise de Montréal l'année suivante marque la fin du régime français. La population comptait, au moment de la conquête, plus de 70 000 personnes (Charbonneau & al, 2000). La conquête met essentiellement fin à l'immigration française sur le territoire. L'isolement relatif de la population est également renforcé par les barrières linguistiques et religieuses consolidées par la chute du régime français. Malgré son isolation, la population continue toutefois de se développer rapidement par accroissement naturel (Charbonneau, 1984).

Au lendemain de la conquête, l'immigration au Québec devient essentiellement britannique. À la fin du XVIII<sup>e</sup> siècle, les immigrants sont principalement originaires d'Écosse, d'Angleterre et d'Irlande (Vézina & al, 2005; Tremblay & al, 2009; Tremblay, 2016). Ces nouveaux migrants s'installent principalement dans les villes de Québec et de Montréal (Tremblay & al, 2009). Un contingent de mercenaires allemands au service de l'armée britannique passe également par le Québec à l'époque (Vézina & al, 2005; Tremblay, 2010). Environ 30 000 mercenaires sont engagés par les Britanniques dans le cadre de la Guerre d'indépendance étatsunienne ; il est estimé que 13 000 d'entre eux ont choisi de demeurer en Amérique (Wilhelmy, 2009). De ces 13 000, entre 600 et 1 400 choisiront de s'installer au Québec (Drouin & Rioux, 2007). Contrairement aux migrants britanniques, les mercenaires ne

s'installent pas tous en ville, plusieurs d'entre eux s'établissent en campagne ou dans les villages où ils ont campé (Wilhelmy, 2009). Un nombre moins important de soldats germaniques était également venu en Amérique lors de la guerre de Sept Ans. La fin du siècle est également marquée par l'arrivée des loyalistes (Henripin, 2003). Il est estimé qu'environ 2000 loyalistes viennent s'établir au Québec à l'époque (Bibliothèque et Archives Canada, 2016). Certains viennent pour échapper à la Guerre d'Indépendance, la majorité d'entre eux vient toutefois après la guerre pour continuer de vivre en régime britannique.

Le XIX<sup>e</sup> siècle est celui de l'immigration irlandaise (Letendre, 2007). Environ 500 000 Irlandais débarquent au Canada entre 1815 et 1860 (Letendre, 2007; Tremblay & al, 2009). Plusieurs d'entre eux choisissent de s'établir au Québec principalement pour des raisons religieuses : les Irlandais catholiques avaient, en effet, davantage tendance à vivre et à se marier avec les Canadiens français catholiques plutôt qu'avec les anglophones protestants. Le nombre exact d'immigrants irlandais s'étant établi au Québec à cette époque n'est pas connu (Letendre, 2007; Tremblay & al 2009). Si des Irlandais ont émigré au Canada tout au long du siècle, deux grandes vagues d'immigration intensive se distinguent : la première en 1815 motivée par des raisons économiques, la deuxième arrive dans le contexte de la grande famine de 1847. Plus de 230 000 Irlandais fuient vers le Canada entre 1845 et 1849 (Letendre 2007). L'immigration irlandaise commence à ralentir à partir de 1870.

Le XX<sup>e</sup> siècle se caractérise par une diversification de plus en plus importante de l'immigration (Piché, 2003; Vézina & al, 2005). Au début du siècle, l'immigration au Québec demeure essentiellement européenne. La province est notamment marquée par l'arrivée de migrants du sud et de l'est de l'Europe, notamment d'Italie (Piché, 2003). De nombreux Juifs viennent également s'établir au Québec au début du siècle. En 1931, ils sont près de 60 000 (Ministère de l'immigration de la diversité et de l'inclusion, 2015). Les origines des immigrants se diversifient encore davantage dans les années 1970 (Piché, 2003). Les immigrants ne sont alors plus majoritairement européens. Aujourd'hui, la province rassemble des personnes de plus d'une centaine d'origines différentes.

Le XX<sup>e</sup> siècle est également marqué par d'importants changements démographiques. Le taux de natalité, par exemple, passe de près de 40 naissances pour mille habitants au début du siècle à environ 10‰ à la fin du siècle (Duchesne, 1999). Durant la même période, la proportion de la population québécoise née à l'étranger est passée de moins de 6% à près de 10% (Duchesne, 1999). Le taux

d'immigration au Québec était de 6,6 immigrants pour mille habitants durant la période 2015-2016 (Statistique Canada, 2016b). Ainsi le poids relatif de l'immigration sur la croissance démographique tend à augmenter. L'accroissement naturel (différence entre le nombre de naissances et le nombre de décès) n'est plus aujourd'hui le principal moteur de la croissance démographique. En 2014, l'accroissement naturel était de 25 000, tandis que l'accroissement migratoire (différence entre le nombre d'entrées et de sorties du territoire) était d'environ 32 000 (Girard & al, 2015). Selon les données du recensement de 2011 (tableau 1.1), la province compte près de 8 millions d'habitants, dont 78,1% de francophones, 7,7% d'anglophones, 12,3% d'allophones et 2,0% de bilingues et de trilingues (Statistique Canada, 2016c). La population immigrée était d'environ 975 000 personnes en 2011, soit 12,6% de la population québécoise (Palardy, 2014). Les anglophones et les allophones du Québec résident majoritairement dans la région métropolitaine. Ainsi, si la région de Montréal tend à devenir de plus en plus multiculturelle, le reste de province demeure relativement homogène. Les francophones du Québec descendent majoritairement des colons de la Nouvelle-France arrivés au XVII<sup>e</sup> siècle (Bherer & al, 2011).

Tableau 1.1 : Certaines caractéristiques de la population québécoise en 2011 (N=8,1 millions)

Langue maternelle (%)	Français	Anglais	Autre	Bilingues et trilingues
	78,1	7,7	12,3	2,0
Population immigrée*	n		%	
	975 000		12,6	

Source : Statistique Canada

\*Selon Palardy (2014)

Dans ce travail, le terme « *Canadien français* » fait référence aux francophones « *de souche* » du Québec descendants des quelque 10 000 fondateurs français venus aux XVII<sup>e</sup> et XVIII<sup>e</sup> siècles, ce qui exclut les immigrants récents et autres minorités. Le terme « *Québécois* » fait référence à l'ensemble des habitants de la province ce qui inclut les immigrants récents et autres minorités.

## 1.2 Structure de la population

Les différentes populations du globe se distinguent par leur structure génétique. La fréquence de certains allèles peut par exemple varier dans différentes populations (Thompson, 1986). Cela implique que certaines maladies rares dans plusieurs régions du globe ont une fréquence accrue dans d'autres populations. Le Québec se distingue entre autres par une prévalence accrue de fibrose kystique,

d'hypercholestérolémie familiale et de phénylcétonurie (Laberge & al, 2005). De multiples facteurs, aussi bien sociohistoriques que biologiques, peuvent influencer la structure génétique et la santé des populations. L'histoire, les migrations, l'isolement géographique ont notamment un impact considérable (Laberge & al, 2005; Larmuseau & al, 2012). La dérive génétique, processus aléatoire de transmission des allèles d'une génération à l'autre, exerce également une influence sur la structure des populations et la fréquence des gènes (Helgason & al, 2003; Laberge, 2007; Larmuseau & al, 2012).

À partir de généalogies profondes, il est possible d'illustrer la structure génétique de populations entières (Brunet, 2004). La généalogie peut être vue comme le prolongement historique de la génétique (Tetushkin, 2011). Ainsi, l'analyse conjointe de ces deux types de données apporte des apports significatifs à la recherche en génétique des populations, en génomique ou en génétique clinique. Larmuseau et ses collaborateurs (2013) identifient trois apports principaux des données généalogiques en génétique: « *first to verify the observed genomic population structure and to interpret it correctly; second, to estimate more accurately the time scale of the detected gene flow events; and third, to determine temporal genetic differentiation within a population* » (Larmuseau & al, 2013, p. 506). Grâce au jumelage d'informations génétiques et généalogiques, il est notamment possible de retracer le parcours et l'évolution de la région non-recombinée des chromosomes Y et de l'ADN mitochondrial (Heyer & al, 2001; Helgason & al 2003; Tetushkin, 2011). Les reconstructions généalogiques peuvent permettre de retracer les origines et le parcours de certains gènes qui sont transmis d'une génération à l'autre (Brunet, 2004) ou à faire des modélisations épidémiologiques permettant d'évaluer les facteurs de risques de transmission de certaines maladies (Glasson & al, 2008). Les généalogies peuvent également permettre de comprendre la distribution géographique de certaines maladies (Scriver, 2001).

Grâce aux données généalogiques exceptionnelles disponibles au Québec, de nombreuses études réalisées à partir de généalogies portant sur la population canadienne-française ont été publiées au cours des dernières décennies. Nous en donnerons ici un bref aperçu, en faisant un ressortir les principaux indices et mesures qui ont été développés pour l'analyse de ces données.



### 1.2.1 Les fondateurs et leur contribution génétique à la population contemporaine

En démographie historique, le terme fondateur désigne généralement tout immigrant qui a laissé une descendance dans une population donnée, ou tout individu dont les parents sont inconnus et qui se retrouve donc à la fin d'une branche généalogique (O'Brien & al, 1994; Bherer & al, 2011). Les immigrants qui n'ont pas de descendance ne sont donc pas considérés comme fondateurs puisqu'ils n'ont laissé aucune trace génétique dans la population. Les pionniers de la Nouvelle-France et les autres immigrants issus des différentes vagues de migrations ne sont donc pas tous des fondateurs, ils doivent avoir laissé une descendance dans la population pour être considérés comme tels. Il ne suffit cependant pas d'avoir des enfants, il faut avoir une descendance vivante ou utile : un enfant utile est un enfant qui contribue à la constitution du pool génique de la génération suivante en ayant des enfants à son tour (Brunet, 2004). Ainsi, pour qu'un fondateur ait laissé une trace génétique dans la population contemporaine, il est nécessaire que ses descendants de chaque génération aient eu des enfants à leur tour, et ce jusqu'à aujourd'hui. Des études généalogiques montrent que la descendance de plusieurs fondateurs s'efface après quelques générations seulement (Brunet, 2004; Tremblay, 2010). Ainsi tous les fondateurs n'ont pas contribué à la constitution du pool génique contemporain. Le pool génique canadien-français peut être défini comme « *l'ensemble des gènes portés par les individus qui composent la population canadienne-française* » (Vézina & al, 2005, p. 236).

Les différents fondateurs n'ont toutefois pas apporté des contributions équivalentes dans le pool génique canadien-français (O'Brien & al, 1994; Vézina & al, 2004; Tremblay & al, 2009). Si certains ancêtres fondateurs peuvent contribuer très largement à la constitution d'un pool génique, d'autres sont susceptibles de n'avoir laissé aucun gène à la population contemporaine (O'Brien & al, 1994). Les études tendent à montrer que la majorité des fondateurs n'apportent qu'une infime contribution au pool génique comme c'est le cas chez les Canadiens français (Vézina & al, 2005; Tremblay & al, 2009). L'importance de la contribution génétique des fondateurs dépend essentiellement de trois facteurs : « *leur histoire démographique, l'histoire démographique de leur descendants et leur période d'arrivée* » (Gauvin & al, 2015, p.5).

Vézina et ses collaborateurs (2005) ont étudié la contribution génétique des fondateurs au pool génique Canadiens français à l'aide d'un corpus de 2223 généalogies. Leur étude montre que le premier 1% des fondateurs expliquent à eux seuls 10% du pool génique contemporain et que seulement 9% des fondateurs suffisent à expliquer la moitié du pool génique. Les 91% restant expliquent, quant à eux,

l'autre moitié du pool génique. Si un fondateur apporte une grande contribution génétique, il est susceptible d'avoir laissé plusieurs copies de ses gènes dans la population. Inversement, un fondateur avec une faible contribution n'est pas susceptible d'avoir laissé beaucoup de copies de ses gènes dans cette même population.

Les fondateurs les plus anciens ont un plus grand impact génétique moyen que les fondateurs plus récents (Vézina & al, 2005; Tremblay & Vézina, 2010). Toutefois, une moins grande distance généalogique sépare les fondateurs récents de leurs descendants qui sont généralement moins nombreux (Tremblay & al, 2009). Les fondateurs récents sont donc susceptibles d'avoir contribué à une plus grande part du génome de leurs descendants, mais à une moins grande part du pool génique de la population. Les deux tiers du pool génique canadien-français sont en fait explicables par les 2600 fondateurs majoritairement français arrivés en Nouvelle-France avant 1680 (Laberge & al, 2005). Selon les travaux de Vézina et ses collaborateurs (2005), les fondateurs et les fondatrices français apportent une contribution génétique plus élevée que leur poids relatif dans l'ensemble des fondateurs : les Français expliquent 90,8% du pool génique alors qu'ils représentent 79,8% des fondateurs identifiés, les Françaises expliquent 88,7% du pool génique alors qu'elles représentent 61,9% des fondatrices identifiées. Cette différence est associable au plus grand nombre d'occurrence des fondateurs français. Cette tendance est particulièrement marquée chez les fondateurs originaires de l'ancienne province du Perche qui représentent 2% des fondateurs et 3% des fondatrices de France. Un total de 93 fondateurs Percherons, hommes et femmes confondus, est identifié dans les généalogies. Ils expliquent à eux seuls 9% du pool génique étudié. Ces tendances ont également été observées par Tremblay et Vézina (2010) dans leur étude sur les lignées maternelles et paternelles. Les fondateurs d'origine autre que française ont dans l'ensemble un poids génétique moins grand que leur poids dans l'ensemble des fondateurs.

Bien qu'ils soient également originaires de France, les Acadiens n'appartiennent pas au même pool génique que les Canadiens français et ne sont pas nécessairement originaires des mêmes régions en France (Scriver, 2001; Vézina & al, 2005; Bergeron, 2005; Bergeron & al, 2008). Selon les analyses de Vézina & al (2005), les Acadiens arrivent au deuxième rang en importance de contribution génétique avec une contribution de 3,6% chez les fondateurs (7,8% des fondateurs identifiés) et de 6,4% chez les fondatrices (22,4% des fondatrices identifiées). La proportion d'ancêtres acadiens identifiés dans les généalogies et l'ampleur de leur contribution génétique varient toutefois beaucoup selon les régions (Bergeron, 2005; Bergeron & al, 2008). Les fondateurs acadiens expliquent à eux seuls 86% du pool

génique des Îles-de-la-Madeleine, 24% du pool de la Gaspésie et 14% du pool de la Côte-Nord (Bergeron & al, 2008). Ainsi, suite au Grand Dérangement de nombreux Acadiens ont trouvé au Québec une terre d'accueil et ont ensuite participé grandement au développement de différentes populations régionales. La culture acadienne est encore aujourd'hui bien vivante au Québec et ailleurs à travers la diaspora.

Les fondateurs d'autres origines apportent une plus faible contribution au pool génique canadien-français. Selon les données de Vézina & al (2005), les fondateurs originaires de Grande-Bretagne, d'Allemagne, d'Irlande, des autres pays européens, du reste de l'Amérique ainsi que ceux d'origine inconnue ont tous une contribution génétique inférieure à 2%. Parmi les fondateurs du reste de l'Amérique et ceux d'origine inconnue, il faut compter une part de fondateurs amérindiens. La contribution génétique autochtone est toutefois particulièrement difficile à mesurer (Vézina & al, 2012). Les différentes sources d'informations généalogiques traditionnelles ne couvrent pas nécessairement ces populations (Vézina & al, 2012; Moreau & al, 2013). Une étude réalisée en 2012 jumelant des données généalogiques et génétiques a montré que les fondateurs autochtones expliqueraient environ 1,2% du pool génique de la Côte-Nord et 1,1% de celui de la Gaspésie (Vézina & al, 2012). Au moins un Autochtone est présent dans 77,9% des généalogies de la Côte-Nord, dans 56,7% de celles de la Gaspésie. Cette proportion est d'environ un sur deux pour l'ensemble de la province (Bherer & al, 2011). Les fondateurs autochtones sont majoritairement des femmes comme en témoigne la présence d'ADN mitochondrial d'origine amérindienne dans le pool génique canadien-français contemporain (Vézina & al, 2012; Moreau & al, 2013). Ainsi malgré la croyance populaire voulant que « *les Canadiens français aient beaucoup de sang autochtone* », la contribution de ces fondateurs demeure limitée bien que possiblement sous-estimée (Bouchard, 2015).

Les contributions génétiques des fondateurs irlandais et des fondateurs germaniques ont également fait l'objet de différentes études. Il a été démontré qu'un Canadien français sur cinq compte au moins un ancêtre d'origine irlandaise dans sa généalogie, bien que la contribution génétique de ceux-ci soit inférieure à 1% (Letendre, 2007; Tremblay & al, 2009). Tremblay (2010) s'est intéressé à la contribution des fondateurs d'origine germanique dans cinq régions du Québec. Selon ses travaux, au moins un fondateur allemand est présent dans 34% des généalogies de Lanaudière et dans 19% de celles de Chaudière-Appalaches. En somme, bien que les fondateurs d'origine autre que française ne sont responsables que d'une petite part du pool génique, la majorité des Canadiens français ont des ancêtres

d'origines diverses. Les généalogies canadiennes-françaises comptent des ancêtres de 6,5 origines différentes en moyenne (Bherer & al, 2011).

### **1.2.2 Effets fondateurs**

La population canadienne-française est caractérisée par de forts effets fondateurs. Ils peuvent être définis comme la conséquence du développement, par accroissement naturel principalement, d'une population relativement isolée et issue d'un nombre limité d'ancêtres colonisateurs (Einarsdottir & al, 2007; Laberge, 2007; Tremblay & al, 2009). L'immigration permet l'introduction de nouveaux gènes dans une population, elle contribue donc au renouvellement et à la diversification du pool génique de cette même population (O'Brien & al, 1994). D'un autre côté, une population issue d'une vague initiale d'immigration qui se développe par la suite principalement par accroissement naturel tend à s'homogénéiser (Helgason & al, 2005). La dérive génétique, qui exerce une influence sur la fréquence des allèles dans une population, peut également contribuer à la perte d'une part de la diversité dans un pool génique (Helgason & al, 2003; Laberge, 2007). Cela est particulièrement vrai dans les petites populations où une partie de la diversité génétique peut être perdue à chaque génération, certains gènes n'étant pas transmis d'une génération à la suivante.

La structure génétique des populations caractérisées par des effets fondateurs se distingue de celle d'autres populations. Avec le temps, une telle population s'homogénéise et finit même par se distinguer de la population mère dont elle est issue (Bouchard & De Braekeleer, 1991). Dans des populations homogénéisées, certains allèles rares ailleurs dans le monde peuvent devenir plus fréquents, d'autres allèles communs peuvent, quant à eux, se raréfier. Au Québec, les effets fondateurs permettent notamment d'expliquer la prévalence élevée d'une vingtaine de maladies héréditaires rares chez les Canadiens français (Scriver, 2001; Laberge, 2007). Parallèlement, d'autres maladies relativement communes peuvent être absentes des populations caractérisées par de tels effets. Des effets fondateurs sont également observables ailleurs dans le monde notamment en Islande (Helgason & al, 2005) et chez les mormons de l'Utah (O'Brien & al, 1994). La population huttérite, isolat religieux du nord des États-Unis et de l'Ouest canadien, constitue un exemple extrême d'effets fondateurs (O'Brien & al, 1994).

### 1.2.3 Apparentement et consanguinité

Les effets fondateurs se caractérisent notamment par l'existence de nombreux liens d'apparentement éloigné chez les sujets contemporains d'une population (Vézina & al, 2005). Deux personnes sont biologiquement apparentées si elles partagent au moins un ancêtre commun. Elles ont alors une probabilité non nulle de porter un ou plusieurs gènes identiques issus de cet ancêtre (Thompson 1986; Vézina & al 2004). Leur degré d'apparentement dépend du nombre d'ancêtres qui les unit et de la distance généalogique qui les sépare de ces ancêtres (Vézina & al, 2005). Le coefficient de parenté de deux individus X et Y correspond à la probabilité qu'un allèle autosome choisi au hasard chez X soit identique par descendance à l'allèle homologue de Y (Thompson, 1986). Il peut être calculé à différentes profondeurs générationnelles : la probabilité d'avoir un ou plusieurs ancêtres communs augmente avec les générations. La probabilité de partager un ou plusieurs gènes identiques par descendance diminue toutefois plus l'ancêtre commun est éloigné dans la généalogie. Si l'ancêtre commun le plus récent qui unit deux personnes se situe à la dixième génération, il est estimé que celles-ci partagent environ un millionième de leur ADN (Jobling, 2001).

Lorsque les parents d'une personne sont apparentés, celle-ci a alors une probabilité non nulle de porter deux gènes identiques issus de chacun de ses parents (Thompson, 1986). On parle alors de consanguinité. Le coefficient de consanguinité d'un individu équivaut au coefficient de parenté de ses parents. Il correspond à la probabilité que deux de ses allèles homologues choisis au hasard soient identiques par descendance, l'un de ces allèles ayant été hérité de son père, l'autre de sa mère (Thompson, 1986). Le niveau de consanguinité peut également être mesuré à différentes profondeurs générationnelles.

Il est important de faire la distinction entre l'apparentement et la consanguinité proche de l'apparentement et la consanguinité éloignée. La limite de l'apparentement et de la consanguinité proche est généralement fixée à quatre ou cinq générations (Vézina & al, 2004). L'apparentement et la consanguinité n'ont pas que des effets négatifs. Une étude de Helgason et ses collaborateurs (2008) montre, par exemple, que les conjoints apparentés à la quatrième, cinquième ou sixième génération jouissent d'un meilleur taux de fécondité et d'un meilleur succès reproductif que les conjoints non apparentés. Une baisse notable du succès reproductif et un raccourcissement de la durée de vie des enfants sont toutefois observables pour les couples apparentés à la troisième génération (petits-cousins) ou moins. Des niveaux relativement élevés d'apparentement et de consanguinité éloignés peuvent être le

reflet d'effets fondateurs comme c'est le cas au Québec. D'un autre côté, un niveau élevé de consanguinité proche dans une société est généralement le reflet des modalités de choix de conjoints ou d'une réalité socio-économique particulière (Vézina & al, 2004; Helgason & al, 2008). Certaines familles royales européennes ont été, à ce titre, de véritables laboratoires de consanguinité (Alvarez & al, 2009; Tetushkin, 2011). Les Habsbourg et les Bourbons en sont d'excellents exemples. Le roi Alfonso II d'Espagne de la lignée des Bourbons, par exemple, avait seulement 111 ancêtres à la dixième génération sur les 1 024 ancêtres théoriques (Tetushkin, 2011)

Les niveaux d'apparentement et de consanguinité d'une population correspondent aux coefficients de parenté et de consanguinité moyens des individus qui la composent (Tremblay & al, 2001). Ces mesures en disent long sur l'histoire d'une population et augmentent avec les générations. Selon les travaux de Tremblay et ses collaborateurs (2001), les coefficients de parenté et de consanguinité des Canadiens français augmentent rapidement entre la quatrième et la huitième génération. Vézina et ses collaborateurs (2005) se sont également intéressés au niveau d'apparentement de la population canadienne-française. Selon leurs travaux, plus d'un cinquième des Canadiens français seraient apparentés à la septième génération. À la dixième génération, près de 98% des paires d'individus ont un apparentement non-nul. En fait, pratiquement tous les Canadiens français du Québec sont apparentés. Ces deux études témoignent bien de l'importance des effets fondateurs dans la population canadienne-française.

#### **1.2.4 Intervalles intergénérationnels, lignées maternelles et paternelles**

L'intervalle intergénérationnel correspond au laps de temps moyen qui sépare les générations. Tremblay et Vézina (2000) ont utilisé des reconstructions familiales et généalogiques pour calculer les intervalles intergénérationnels dans la population canadienne-française. L'âge moyen des parents à la naissance des enfants a été utilisé comme mesure de ces intervalles. En moyenne, ces âges sont de 30,3 ans pour les mères et de 34,4 ans pour les pères. Les données généalogiques ont, quant à elles, permis de mesurer les intervalles moyens dans les lignées maternelles associables à l'ADN mitochondrial et les lignées paternelles associables au chromosome Y. Du côté maternel, l'intervalle moyen est de 28,9 ans et, du côté paternel, de 34,5 ans. Il est de 31,7 ans toutes lignées confondues associables aux autosomes, soit l'ensemble des chromosomes excluant les chromosomes sexuels. Cette différence est explicable par la tendance des femmes à se marier et à avoir leurs premiers enfants plus tôt dans leur vie. Selon l'analyse

de Tremblay et Vézina (2000), l'âge moyen à la naissance du premier enfant est de 22,8 chez les mères ans et de 26,2 chez les pères. Un plus grand nombre de générations sépare donc en moyenne les sujets de la population contemporaine des mères fondatrices. Tremblay et Vézina (2010) observent une profondeur généalogique moyenne de 7,6 générations pour les lignées paternelles et de 9,4 pour les lignées maternelles. Cette tendance est également observable ailleurs dans le monde notamment en Islande comme l'illustre Helgason et ses collaborateurs (2003). Tremblay et Vézina (2010) ont identifié, parmi les 2221 généalogies étudiées, 1 181 fondateurs contre seulement 768 fondatrices. Ainsi les mères fondatrices sont unies à un plus grand nombre de sujets contemporains en moyenne. Les travaux de Tremblay et Vézina (2010) montrent également que les fondateurs ont des origines plus variées que les fondatrices. Ainsi, au Québec, le bassin génétique de chromosome Y est plus diversifié que celui de l'ADN mitochondrial.

### **1.2.5 Stratification de la population**

La population canadienne-française n'est pas aussi homogène que l'on pourrait le croire. Différents sous-groupes régionaux se distinguent de la population générale, il y a stratification de la population (Scriver, 2001; Laberge & al, 2005; Bherer & al, 2011; Tremblay, 2011; Moreau & al, 2013). Ce phénomène est notamment influencé par l'endogamie, l'isolement géographique, les migrations et la dérive génétique (Helgason & al, 2005, 2008; Einarsdottir & al, 2007; Bherer & al, 2011; Tremblay, 2011). Les habitants des différentes régions québécoises ont eu tendance à se marier entre eux ou avec les habitants des régions voisines au cours des siècles. Conséquemment, les allèles portés par ces individus ont donc été transmis dans ces mêmes régions d'une génération à l'autre. Avec le temps, cette tendance a contribué à l'émergence de sous-populations caractérisées par des effets fondateurs régionaux. Les pionniers de la colonie n'ont donc pas contribué également à la constitution des différents bassins génétiques régionaux. Génétiquement parlant, cela implique que certains allèles ont une fréquence accrue dans des régions données et sont quasi-inexistants dans d'autres régions (Scriver, 2001). Au Québec, la répartition de certaines maladies est explicable par la stratification de la population (Scriver, 2001; Bherer, 2011). Ainsi, les régions québécoises sont différenciables par leur structure génétique particulière. La stratification est également observable dans d'autres populations, notamment en Islande (Helgason & al, 2005).

Carte 1.21 : Les régions administratives du Québec



Source : Institut de la statistique du Québec

Au Québec, les régions situées à l'est de la ville de Québec (la Gaspésie, les Îles-de-la-Madeleine, le Bas-Saint-Laurent, la Côte-Nord, le Saguenay-Lac-Saint-Jean et Charlevoix) (voir carte 1.1) se distinguent des régions de l'ouest (Tremblay & al, 2001; Vézina & al, 2004; Bherer & al, 2011). Les régions de l'est, dont le peuplement est généralement moins ancien, sont plus homogènes que celles de l'ouest. Le niveau d'apparement observé dans ces régions est plus marqué, mais demeure somme toute assez faible avant la cinquième génération (Tremblay & al, 2001; Vézina & al, 2004). L'homogénéité génétique observée à l'est peut également se traduire par un plus grand nombre



d'occurrences des ancêtres dans les généalogies et une plus grande homogénéité patronymique (Tremblay & al, 2001). L'urbanisation permet d'augmenter l'hétérogénéité des populations par l'afflux constant de migrants dans la population donc de nouveaux gènes (Bherer & al, 2008). Cela peut expliquer la plus grande diversité génétique observée dans les régions de l'ouest où se situe la majorité des grands centres urbains. Sans grande surprise, c'est la région métropolitaine de Montréal qui affiche la plus grande hétérogénéité génétique (Bherer & al, 2011).

Les Îles-de-la-Madeleine (situées dans la région 11 sur la carte 1.1), Charlevoix (région 03) et le Saguenay-Lac-Saint-Jean (région 02) affichent les plus hauts coefficients de parenté éloignée de la province (Vézina & al, 2004). Les Îles-de-la-Madeleine se démarquent toutefois avec un coefficient de 170 pour 10 000 à la treizième génération, un coefficient nettement supérieur au 102 pour 10 000 observé dans Charlevoix qui arrive en deuxième place. La région de Charlevoix se démarque, quant à elle, par son homogénéité patronymique (Tremblay & al, 2001). La même fracture est-ouest est observable pour les coefficients de consanguinité à la treizième génération (Vézina & al, 2004). À la cinquième génération, toutefois, aucune distinction n'est possible entre les régions de l'est et de l'ouest. Charlevoix et la Côte-Nord (région 09) se distinguent aussi par une grande fréquence des patronymes les plus courants (Tremblay & al, 2001). Certaines régions de l'est (Îles-de-la-Madeleine, Gaspésie, Côte-Nord) se démarquent également par une plus grande contribution des fondateurs acadiens, tel que précédemment mentionné.

La force de l'ancrage régional, qui pourrait être appelé « *régionalité* », varie également selon les régions (Tremblay, 2011, 2014). Il s'agit ici de la proportion d'ancêtres d'un individu s'étant mariés dans la même région que lui. Dans les régions au peuplement tardif, l'ancrage régional est nécessairement moins profond. Ainsi seuls 19% des sujets de l'Abitibi et 36% des sujets du Témiscamingue (région 08) identifiés par Tremblay (2011) se sont mariés dans la même région que leurs parents. Cette proportion atteint 98% aux Îles-de-la-Madeleine. Dans l'ensemble, les régions rurales tendent à bénéficier d'un meilleur ancrage que les régions urbaines. Le cas de la Côte-de-Beaupré (région 03) est intéressant. La proportion d'ancêtres mariés dans la même région demeure aux alentours de 47% jusqu'à la neuvième génération. La chute observée entre la neuvième et la dixième génération est explicable par l'arrivée des premiers pionniers à cette époque. La ville de Québec (région 03) et la ville de Montréal (région 06) se distinguent également. La proportion d'ancêtres des sujets mariés dans ces mêmes villes diminue de

manière importante dans les premières générations pour ensuite remonter. Ce qui s'explique par l'ancienneté du peuplement de ces villes et par l'attraction qu'elles exercent chez les migrants internes.

### 1.3 Le Saguenay-Lac-Saint-Jean

Carte 1.2 : Le Saguenay-Lac-Saint-Jean



Source : Atlas électronique du Saguenay-Lac-Saint-Jean (2016)

Le Saguenay-Lac-Saint-Jean (carte 1.2) est l'une des dix-sept régions administratives du Québec. La région s'étend de l'embouchure de la rivière Saguenay jusqu'au nord du Lac-Saint-Jean sur une superficie totale de 95 762 km<sup>2</sup> (Institut de la statistique du Québec, 2016a). Au 1<sup>er</sup> juillet 2015, la population de la région était de 277 209 habitants (Institut de la statistique du Québec, 2016a). La ville de Saguenay est le principal centre urbain de la région, sa population était de 145 745 habitants en 2015, soit environ 53% de la population totale du Saguenay-Lac-Saint-Jean (Institut de la statistique du Québec, 2016a). Le Saguenay-Lac-Saint-Jean attire peu de migrants régionaux et internationaux et sa population demeure l'une des plus homogènes de la province. Selon l'Enquête nationale auprès des ménages de 2011, 98,5% de la population régionale était de langue maternelle française et la population immigrée de

la région rassemblait un total de 2505 personnes, soit moins de 1% de la population (Palardy, 2014). Cette même année, la population immigrée représentait 12,6% de la population québécoise et 20,6% de la population canadienne. Des 2505 immigrants habitant au Saguenay-Lac-Saint-Jean en 2011, 1705 résidaient dans la région métropolitaine de recensement (RMR)<sup>1</sup> de Saguenay, soit 1,1% de la population totale de la RMR.

### 1.3.1 Peuplement de la région

Jusqu'au XIX<sup>e</sup> siècle, la région est essentiellement peuplée par les Innus (Gagnon, 2013). Pendant le régime français, le Saguenay-Lac-Saint-Jean faisait partie du Domaine du Roy. Le vaste territoire était destiné à la traite des fourrures. Celle-ci était alors organisée autour des postes de Métabetchouan, de Chicoutimi et de Tadoussac (Girard & Perron, 1989; Gagnon, 2013). La traite est ensuite reprise par les Anglais à la suite de la conquête. Elle est successivement dirigée par la *North West Company* et la *Hudson's Bay Company*. Le commerce des fourrures amène dans la région quelques Européens et des autochtones de différentes nations, notamment atikamekw. Le territoire demeure toutefois largement inhabité. Au XIX<sup>e</sup> siècle, le commerce connaît des difficultés. Pendant ce temps, les Innus font face à un manque de gibier et à des conditions difficiles. La population innue du Saguenay est alors réduite à environ 200 individus (Bouchard & De Braekeleer, 1992; Gagnon, 2013). Parallèlement, la rapide croissance démographique mène au surpeuplement de la Vallée-du-Saint-Laurent et à la saturation des terres (Gauvreau & Bourque, 1988). Cela entraîne la nécessité de trouver de nouvelles terres et d'ouvrir de nouvelles régions (Pouyez & Lavoie, 1983; Gauvreau & Bourque, 1988; Gagnon, 2013). Ainsi, le XIX<sup>e</sup> siècle s'est caractérisé par de nombreuses migrations internes et externes. À cette époque, de nombreux Canadiens français se dirigent notamment vers les États-Unis pour travailler dans les industries textiles de la Nouvelle-Angleterre (Lavoie, 1972). C'est dans ce contexte que s'amorce le peuplement du Saguenay.

Le Saguenay, arrière-pays de Charlevoix, est très attrayant pour les Charlevoisiens qui manquent de terres (Pouyez & Lavoie, 1983; Bouchard, 1996; Gagnon, 2013). Parallèlement, la forte demande en bois de l'Angleterre est une importante source de motivation dans le développement de la

---

<sup>1</sup>« Une RMR est formée d'une ou de plusieurs municipalités adjacentes situées autour d'un centre de population (aussi appelé le noyau). Une RMR doit avoir une population totale d'au moins 100 000 habitants et son noyau doit compter au moins 50 000 habitants. » (Statistique Canada, 2016a)

région (Gagnon, 1988; Girard & Perron, 1989). Elle motive les Charlevoisiens à se tourner vers le Saguenay pour y faire l'exploitation forestière (Girard & Perron, 1989; Bouchard, 1996; Gagnon, 2013). Des expéditions sont organisées à la fin des années 1820 et au début des années 1830 afin de vérifier la faisabilité du projet et de trouver un nouveau chemin entre Charlevoix et le Saguenay (Gagnon, 1988, 2013). En 1837, Alexis Tremblay dit Picoté, Thomas Simard et dix-neuf autres Malbéens s'associent pour fonder la Société des Pinières du Saguenay, également connue sous le nom de Société des Vingt-et-un (Répertoire du patrimoine culturel du Québec, 2013a). Celle-ci jouera un rôle clé dans le développement de la région. La Compagnie de la Baie d'Hudson détient toutefois le monopole des droits d'exploitation des terres du Saguenay. Le manque de liquidité pousse donc les associés à se tourner vers William Price, entrepreneur et marchand de bois, pour les soutenir dans l'acquisition des droits de coupe (Girard & Perron, 1989; Dechêne, 2003; Gagnon, 2013). Les premiers pionniers régionaux, vingt-sept habitants de La Malbaie, arrivent finalement au Saguenay en 1838. Les premiers chantiers sont rapidement ouverts et marquent l'amorce de la colonisation de la région.

Les premières familles, également originaires de Charlevoix, arrivent dans la région à partir d'octobre 1838 pour la préparation des chantiers d'hiver (Bouchard, 1996; Gagnon, 1988, 2013). Les pionniers charlevoisiens viennent s'établir au Saguenay pour répondre à la demande de main-d'œuvre de la Société des Vingt et un ou pour tenter d'améliorer leurs conditions de vie. À l'époque, il est possible de vendre une terre dans Charlevoix pour en acheter deux ou trois au Saguenay. Le commerce du bois et l'agriculture de subsistance deviennent donc rapidement les deux piliers de l'économie de la région naissante. Le contexte favorable permet d'expliquer la tendance de nombreux Charlevoisiens à émigrer en famille (Gauvreau & Bourque, 1988). Cette tendance est toutefois moins marquée chez les Malbéens, ce sont surtout les jeunes qui émigrent. De nombreux pionniers arrivent dans l'illégalité et vont squatter les terres du Saguenay. En 1845, on estime à 3000 le nombre de squatteurs dans la région (Gagnon, 1988). Les pionniers charlevoisiens se caractérisent également par une grande mobilité spatio-temporelle : les migrations internes jouent un rôle important dans le peuplement du territoire.

Selon les travaux de Gauvreau et Bourque (1988), 61,9% des immigrants qui viennent au Saguenay-Lac-Saint-Jean entre 1838 et 1910 sont des enfants et 32,8% sont des adultes déjà mariés. Ces chiffres témoignent bien de l'importance de l'immigration familiale. Les pionniers d'une même famille n'arrivent toutefois pas nécessairement tous au même moment dans la région. Les Charlevoisiens enregistrent une moyenne de 16,9 années entre l'arrivée du premier et du dernier migrant de la famille

(Gauvreau & Bourque, 1988). Les pionniers ne sont toutefois pas tous originaires de Charlevoix, des habitants de la région de Québec et de la Côte-du-Sud viennent également s'établir au Saguenay (Girard & Perron, 1989).

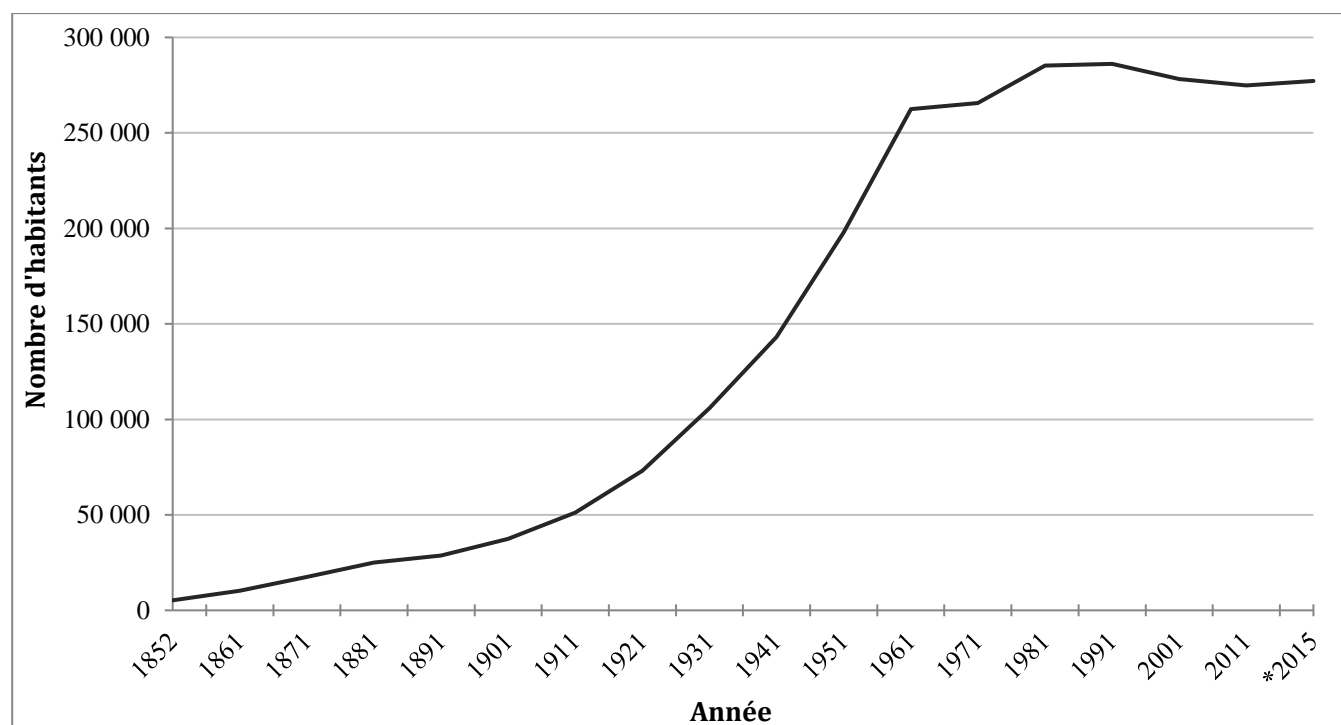
Le peuplement du Lac-Saint-Jean s'amorce vers 1850 (Gagnon, 1988, 2013). Le curé Nicolas-Totelin Hébert de la paroisse Saint-Pascal de Kamouraska cherche à l'époque un moyen de freiner l'exode de ses paroissiens vers les États-Unis. Le contexte économique de l'époque et la proximité de la frontière étatsunienne mènent alors de nombreux Kamouraskois à partir pour chercher un sort meilleur en Nouvelle-Angleterre. Le Lac-Saint-Jean se présente aux prêtres de L'Islet et de Kamouraska comme une terre d'accueil idéale pour leurs paroissiens (Séguin, 2003; Gagnon, 1988, 2013). Ils fondent en 1849 l'*Association de comtés de L'Islet et de Kamouraska* dans le but de coloniser le Lac-Saint-Jean. L'année suivante, les premiers colons kamouraskois arrivent déjà au Lac-Saint-Jean. Le peuplement du Lac-Saint-Jean se fait toutefois péniblement avant l'arrivée du chemin de fer (Gagnon, 1988).

En 1852, quatorze ans après le début du peuplement, le Saguenay-Lac-Saint-Jean compte déjà un peu plus de 5000 habitants (Pouyez & Lavoie, 1983; Gauvreau & Bourque, 1988). Il est estimé qu'environ 29 000 colons viennent s'installer dans la région entre 1842 et 1910 (Gauvreau & Bourque, 1988; Gagnon, 2013). Entre 1838 et 1871, 80% des nouveaux arrivants dans la région venaient de Charlevoix (Lavoie, 2003; Lavoie & al, 2005). L'origine des immigrants s'est ensuite diversifiée. De nombreux migrants viennent d'ailleurs notamment de l'est de la province : région de la ville de Québec, Côte-du-Sud, Côte-de-Beaupré, Bas-Saint-Laurent, Côte-Nord et Beauce (Gauvreau & Bourque, 1988). Les colons s'installent d'abord aux abords de la rivière Saguenay, mais se tournent rapidement vers le Lac-Saint-Jean qui dispose d'une abondance de terres fertiles. Le Saguenay-Lac-Saint-Jean connaît un apport migratoire important jusqu'en 1870; l'accroissement naturel devient toutefois rapidement le principal moteur de la croissance démographique. La région enregistre un solde migratoire négatif à partir de la décennie 1870, période qui correspond à celle de l'émigration massive vers les États-Unis.

Au début du XX<sup>e</sup> siècle, la population se développe rapidement (figure 1.1). Cette croissance est essentiellement attribuable à l'accroissement naturel (Pouyez & Lavoie, 1983; Girard & Perron, 1989). Quelques migrants viennent toutefois s'établir au Saguenay-Lac-Saint-Jean en réponse à l'industrialisation qui s'est amorcée dans la région au tournant du XX<sup>e</sup> siècle (Pouyez & Lavoie, 1983; Gauvreau & Bourque, 1988; Gagnon, 2013). L'industrie des pâtes et papiers, l'hydroélectricité et l'aluminium deviennent alors d'importants moteurs économiques (Girard & Perron, 1989; Bouchard,

1996). La population croît rapidement en raison du haut taux de natalité, elle passe de 37 367 habitants en 1901 à 262 426 en 1961 (Girard & Perron, 1989). À partir des années 1960, la région fait face à un ralentissement notable de la croissance de la population induit par une baisse importante de la natalité (Pouyez & Lavoie, 1983). La croissance de la population devient même négative à partir de 1991 en raison des pertes migratoires interrégionales (Girard & al, 2015). Au cours des dernières années cependant, la décroissance a ralenti, la population augmentant même selon un taux annuel moyen de 0,6‰ entre 2011 et 2014 (Girard & al, 2015). Le bilan migratoire est toujours négatif (solde interrégional de 550 personnes en 2014-2015), mais les pertes sont beaucoup moins importantes qu’au début des années 2000 (Girard & al, 2015; Institut de la statistique du Québec, 2016b).

**Figure 1.1 : Évolution de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean (1852-2015)**



\*Selon l'Institut de la statistique du Québec, 2016a

Source : Recensements canadiens (données 1852-1981 tirées de Girard & Perron, 1989)

### 1.3.2 Structure génétique

Les populations du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix sont souvent considérées comme faisant partie d'un même pool génique en raison de la forte proportion de Charlevoisiens parmi les fondateurs du Saguenay et du Lac-Saint-Jean. Les fondateurs originaires de Charlevoix ont contribué à

74% du pool génique du Bas-Saguenay, à 64% du pool du Haut-Saguenay et à 48% du pool du Lac-Saint-Jean (Lavoie, 2003; Lavoie & al, 2005). La région de Charlevoix, dont le peuplement remonte à la fin du XVII<sup>e</sup> siècle, est également marquée par de forts effets fondateurs. Une forte proportion de migrants de la région de Beaupré est observable parmi les fondateurs de Charlevoix (Jetté & al, 1991; Laberge & al, 2005; Laberge, 2007). Le peuplement fondateur de Charlevoix se caractérise également par l'importance de l'immigration familiale : bon nombre des fondateurs sont apparentés entre eux (Jetté & al, 1991). Ces effets fondateurs seront encore amplifiés lors de l'émigration vers le Saguenay. Ainsi, le pool génique du Saguenay-Lac-Saint-Jean est modelé par des effets fondateurs successifs (Laberge, 2007). Certains auteurs parlent de triple effet fondateur pour décrire la situation particulière du Saguenay (Bouchard & De Braekeler, 1991).

L'importante proportion de Charlevoisiens parmi les fondateurs régionaux et l'importance de l'immigration familiale ont notamment contribué à l'homogénéisation génétique de la région (Bouchard & De Braekeleer, 1992; Gauvreau & Bourque, 1988). Selon Lavoie et ses collaborateurs (2005), le nombre moyen d'occurrences des ancêtres est de 24,3 pour 100 généalogies du Bas-Saguenay, 15,6 pour 100 généalogies du Haut-Saguenay et 13,6 pour 100 généalogies du Lac-Saint-Jean. Ainsi, il existe une plus grande homogénéité génétique au Bas-Saguenay et une plus grande diversité au Lac-Saint-Jean.

Contrairement à la croyance populaire, le niveau de consanguinité proche est plutôt bas au Saguenay-Lac-Saint-Jean (Scriver, 2001; Lavoie, 2003; Vézina & al, 2004; Lavoie & al, 2005). Il en va de même pour l'apparentement proche. Vézina et ses collaborateurs (2004) ont comparé les niveaux d'apparentement et de consanguinité observés dans la région à ceux observés dans le reste de la province (tableau 1.2). À la cinquième génération, le niveau d'apparentement du Saguenay-Lac-Saint-Jean ne se distingue pas vraiment de ceux observés dans le reste de la province. Ce sont plutôt les Îles-de-la-Madeleine qui se démarquent par un coefficient de parenté nettement supérieur à ceux observés dans les autres régions. Toujours à la cinquième génération, le plus petit coefficient de consanguinité observé est celui du Saguenay-Lac-Saint-Jean. À la treizième génération, deux régions seulement affichent des niveaux d'apparentement plus élevés que le Saguenay-Lac-Saint-Jean, soit les Îles-de-la-Madeleine et Charlevoix. À cette profondeur générationnelle, la région affiche le cinquième coefficient de consanguinité derrière les Îles-de-la-Madeleine, Charlevoix, la Gaspésie et la Côte-Nord qui affichent les coefficients les plus élevés. Vézina et ses collaborateurs (2004) ont également mesuré les niveaux d'apparentement interrégional. Sans grande surprise, leur analyse montre que les Saguenayens et les

Jeannois partagent un grand nombre de liens de parenté avec les Charlevoisiens. Des niveaux d'apparentement importants sont également observables entre la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean et celles de la Côte-Nord et de la Côte-de-Beaupré.

Tableau : 1.2 : Coefficients de parenté et de consanguinité aux 5<sup>e</sup> et 13<sup>e</sup> générations dans certaines régions de l'est du Québec

Région	Coefficient de parenté (x10000)		Coefficient de consanguinité (x10000)	
	5e génération	13e génération	5e génération	13e génération
Saguenay-Lac-Saint-Jean	5	78	8	89
Charlevoix	8	102	60	170
Îles-de-la-Madeleine	33	170	70	219

Source : Vézina & al (2004)

Les coefficients de parenté et de consanguinité ont été calculés pour chacune des trois sous-régions étudiées par Lavoie (2003) et Lavoie & al (2005). À la troisième génération, les coefficients observés sont très bas dans chacune des sous-régions. Une hausse importante du niveau de consanguinité à la quatrième génération, explicable par la petitesse de la population, est toutefois observable au Bas-Saguenay. Les niveaux de consanguinité du Lac-Saint-Jean et du Haut-Saguenay évoluent plus lentement. Les niveaux d'apparentement et de consanguinité sont plus élevés au Bas-Saguenay que dans les deux autres sous-régions. Selon une étude de Scriver (2001), seulement 13% des personnes atteintes des maladies héréditaires fréquentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean sont issus d'unions consanguines. Le faible taux de consanguinité proche observé dans la région rend donc peu plausible l'hypothèse qui veut que la consanguinité soit la cause des troubles mendéliens présents dans la région (Scriver, 2001; Vézina & al, 2004; Lavoie & al, 2005).

### 1.3.3 Maladies héréditaires

La prévalence accrue de certaines maladies héréditaires rares dans une population peut être la conséquence de l'homogénéisation génétique induite par des effets fondateurs (O'Brien & al, 1994; Scriver, 2001; Lavoie, 2003; Laberge & al, 2005; Lavoie & al, 2005; Yotova & al, 2005; Laberge, 2007; Tremblay & al, 2014). L'homogénéité génétique peut être définie comme l'augmentation de la fréquence de certains allèles à différents locus (Bouchard & De Braekeleer, 1991). Cette fréquence élevée a pour



effet d'augmenter les probabilités d'homozygotie à ces locus. Si les allèles dont la fréquence est accrue sont délétères, il y aura augmentation de la fréquence des maladies qui leur sont liées. Au Québec, la population est notamment touchée par un nombre accru de cas d'hypercholestérolémie familiale, de l'hémochromatose héréditaire, de dystrophie myotonique et de tyrosinémie héréditaire (Scriver, 2001; Laberge, 2007).

De Braekeleer et Dao (1994) ont identifié 28 maladies particulières à la population canadienne-française. Une fracture est-ouest est observable dans la répartition de ces maladies : une vingtaine des maladies observable au Québec sont essentiellement présentes dans l'est de la province (Bouchard & De Braekeleer, 1991; Scriver, 2001; Laberge, 2007). Le Saguenay-Lac-Saint-Jean se démarque par la prévalence accrue d'une vingtaine de ces maladies qui ne sont pas nécessairement présentes ailleurs dans la province (De Braekeleer & Dao, 1994; Scriver, 2001; Laberge, 2007). Dans la région, une croyance populaire bien ancrée veut que ces maladies soient le fruit d'une proportion élevée d'unions consanguines proches (Vézina & al, 2004; Lavoie & al 2005). De nombreuses études montrent pourtant, au contraire, que la prévalence élevée de ces maladies est plutôt la conséquence des forts effets fondateurs qui ont forgé la population (Bouchard & De Braekeleer, 1991; De Braekeleer & Dao, 1994; Heyer & Tremblay, 1995; Scriver, 2001; Lavoie, 2003; Vézina & al, 2004; Lavoie & al, 2005; Laberge & al, 2005; Laberge, 2007).

Certaines maladies héréditaires touchent particulièrement les régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean (Bouchard & De Braekeleer, 1992). C'est notamment le cas de l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS), de la neuropathie périphérique avec ou sans agénésie du corps calleux ou syndrome d'Andermann (Laberge, 2007) et de la dystrophie myotonique (Yotova & al, 2005). L'ARSACS et le syndrome d'Andermann sont des maladies autosomiques récessives (Bouchard & De Braekeleer, 1992). Les taux de porteur au Saguenay-Lac-Saint-Jean comme à Charlevoix sont de un sur vingt-deux pour l'ataxie spastique et de un sur vingt-trois pour le syndrome d'Andermann (Tardif & al, 2017). La dystrophie myotonique, de son côté, est une maladie autosomique dominante (Bouchard & De Braekeleer, 1992). Elle affecte 189 personnes sur 100 000 dans la région contre 2 à 14 personnes sur 100 000 ailleurs dans le monde (Mathieu & al, 1990). Si certaines maladies sont spécifiques à la région, d'autres maladies comme l'hémophilie et l'ataxie de Friedreich y sont pratiquement inexistantes (Lavoie & al, 2005).

D'autres maladies sont présentes dans l'ensemble de la province, mais touchent particulièrement la population du Saguenay ; c'est le cas, par exemple pour l'hypercholestérolémie familiale, la phénylcétonurie et la fibrose kystique (Bouchard & De Braekeleer, 1992). Le taux de porteur de la fibrose kystique est d'une personne sur 15 au Saguenay-Lac-Saint-Jean (Laberge & al, 2005) et d'une personne sur 30 ailleurs au Canada (Dupuis & al, 2005).

## **1.4 Objectifs de recherche**

L'objectif principal de cette recherche est de dresser un portrait démogénétique de la RMR de Saguenay, à partir des données recueillies dans le cadre de la phase A de l'enquête CARTaGENE. Il s'agit de décrire et d'expliquer le plus finement possible certaines caractéristiques de la population enquêtée. Les niveaux d'apparentement et de consanguinité, l'ampleur de la contribution génétique des différents fondateurs et la profondeur de l'ancrage régional sont notamment à l'étude. Ces mesures découlent de l'analyse des généalogies ascendantes reconstruites pour les participants recrutés dans la région. D'autres données provenant des questionnaires de l'enquête CARTaGENE sont aussi analysées.

Cette étude permettra de faire une mise à jour sur la situation démogénétique de la RMR de Saguenay qui a déjà été l'objet d'autres études de ce type. La comparaison des résultats avec ceux des études antérieures devrait permettre d'évaluer l'ampleur des changements survenus au cours des dernières décennies. L'échantillon de CARTaGENE offre également l'avantage d'être plus représentatif du Québec contemporain ; toutes les personnes âgées entre 40 et 69 ans au moment du recrutement avaient la possibilité de participer à l'étude, les résidents des communautés autochtones et les personnes institutionnalisées étant toutefois exclues. La plupart des études antérieures couvrant essentiellement la tranche canadienne-française catholique de la population, certains groupes minoritaires pouvaient donc être exclus.

Peu de sociétés bénéficient de registres généalogiques fiables couvrant une population entière sur plusieurs siècles. Sans registre généalogique écrit, il est rarement possible de retracer les ancêtres des individus sur plus d'un siècle, soit environ trois générations (Larmuseau & al, 2013). Cette étude comme d'autres travaux réalisés à partir des données de CARTaGENE pourront donc servir non seulement à

l'étude de la population québécoise, mais à l'étude des populations humaines en général (CARTaGENE, 2017).

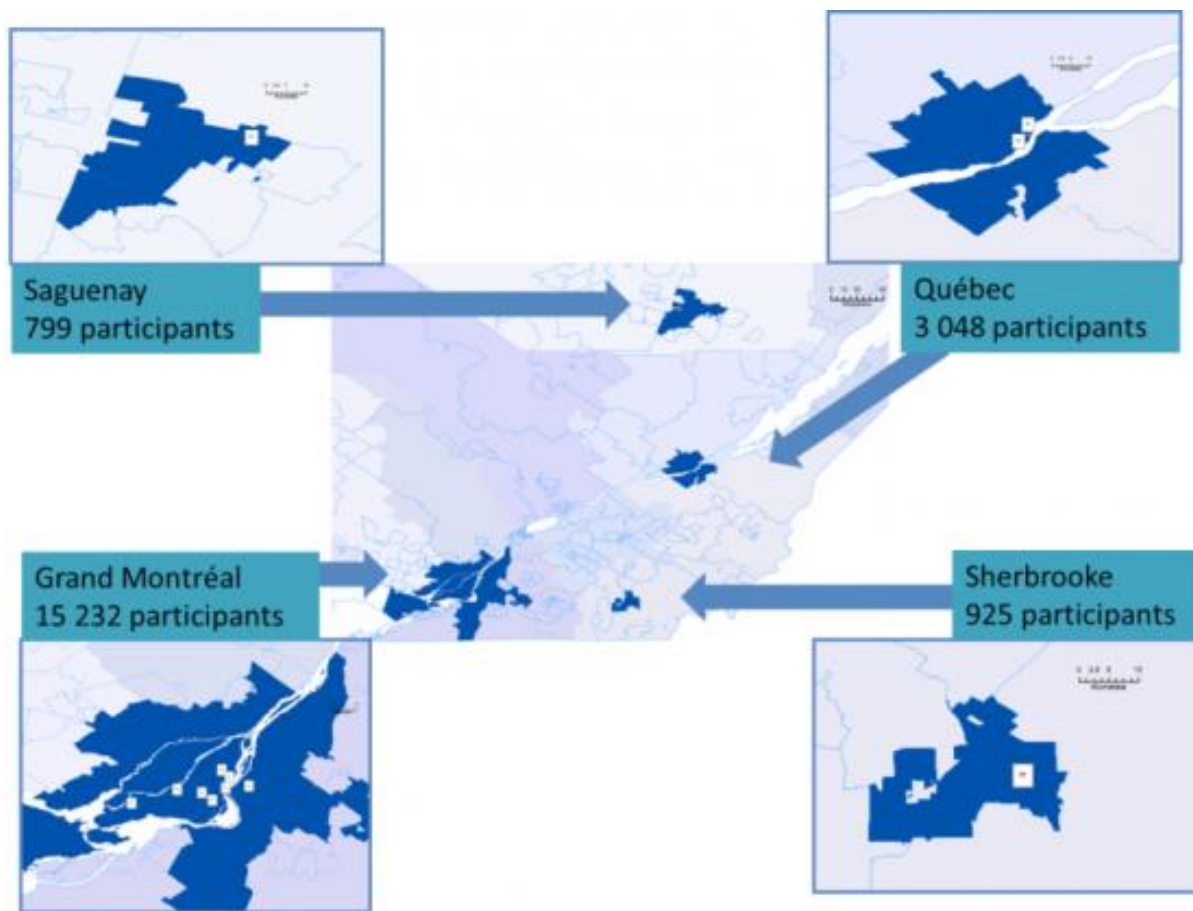
## CHAPITRE 2 : DONNÉES ET MÉTHODOLOGIE

### 2.1 Enquêtes CARTaGENE

CARTaGENE est un projet d'envergure coordonné à partir du Centre Hospitalier Universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine) et destiné à la recherche en santé. Le projet vise la création et le maintien à long terme d'une biobanque populationnelle dédiée à la recherche (Gaudet & al, 2000; Godard & al, 2004; CARTaGENE, 2017). Celle-ci est composée d'une banque d'échantillons biologiques et d'une banque de données sur la santé, les habitudes de vie et l'environnement. Les échantillons de la banque biologique proviennent de prélèvements sanguins et sont conservés à la biobanque Génome Québec située au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean (Arsenault & al, 2008; Génome Québec, 2017). Les informations contenues dans la banque de données sur la santé proviennent, quant à elles, de différents questionnaires : sur la nutrition, l'utilisation et le traitement de l'eau, l'environnement, la santé et les habitudes de vie. CARTaGENE est l'un des principaux projets de biobanques populationnelles au Canada (Tupasela & al, 2015). La biobanque fait partie du Projet de partenariat canadien Espoir pour demain et est l'un des membres du Public Population Project in Genomics and Society (2017).

CARTaGENE devrait notamment permettre d'approfondir les connaissances en épidémiologie génétique, en génétique des populations et en santé publique (CARTaGENE, 2017). Si CARTaGENE vise l'amélioration du système de santé québécois, les nouvelles connaissances développées par les recherches seront utiles non seulement pour le Québec et le Canada, mais également pour la communauté internationale. La banque de données vise à développer les connaissances sur certaines maladies chroniques comme le cancer, le diabète et les troubles cardiaques afin de déterminer quels sont leurs déterminants (Awadalla & al, 2013). À terme, le diagnostic, le traitement et la prévention de ces maladies devraient être améliorés. Grâce aux données de CARTaGENE, il sera également possible de mieux comprendre les interactions entre les gènes, l'environnement et les habitudes de vie.

**Carte 2.1 : Répartition des participants de la phase A de l'enquête CARTaGENE selon la région**



Source : CARTaGENE

À ce jour, 40 000 participants répartis en deux cohortes de 20 000 participants font partie de CARTaGENE (CARTaGENE, 2017). Les 20 000 participants de la phase A de l'enquête ont été recrutés sur une base volontaire dans quatre régions métropolitaines québécoises (carte 2.1) : le Grand Montréal (incluant Montréal, Laval, Repentigny, Pointe-Calumet, Hudson, Mascouche, Laurentides, La Prairie, Lavaltrie, L'Assomption, Terrebonne, Blainville, Mirabel, Saint-Eustache, Saint-Amable, Sainte-Julie, Chambly, Saint-Hubert, Boucherville, Longueuil et Saint-Constant), Québec (incluant Québec et Lévis), Sherbrooke et Saguenay. Les régions métropolitaines de recensement de Gatineau et Trois-Rivières ont également été incluses par la deuxième vague de recrutement. Les 40 à 69 ans ont été ciblés puisqu'il s'agit de la tranche de la population la plus à risque de développer des maladies chroniques (Awadalla & al, 2013). Les personnes résidant dans les communautés autochtones et les personnes institutionnalisées ont été exclues de l'enquête (CARTaGENE, 2016a). Le recrutement et la collecte de données ont été

faits par CARTaGENE en collaboration avec la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ). Un taux de participation de 25% a été atteint.

Les participants de CARTaGENE avaient également la possibilité de participer au volet généalogique de l'enquête qui a été réalisée en partenariat avec le Projet BALSAC. Un questionnaire généalogique et un formulaire de consentement spécifique ont été remis aux participants lors d'une entrevue. Les documents ont ensuite été transmis à BALSAC par les participants. Ceux-ci ont rempli les questionnaires généalogiques au meilleur de leurs connaissances. Ils comprennent différentes informations généalogiques, soit les noms, les dates et lieux de naissance, de mariage et de décès des parents, grands-parents et arrière-grands-parents (CARTaGENE, 2016b). Au total, 5 413 participants de la phase A de l'enquête ont choisi de participer au volet généalogique de l'étude. À Saguenay, 247 des 799 personnes enquêtées participent à ce volet. Le taux de participation au volet généalogique de l'étude est de 27% pour l'ensemble des quatre régions et de 31% à Saguenay (BALSAC, 2013).

La banque de données de CARTaGENE est la première banque de données québécoises à grande échelle permettant le jumelage d'échantillons génétiques et de données généalogiques. Ce type de jumelage permet notamment de mieux comprendre quels sont les déterminants génétiques et environnementaux de différentes maladies ou encore de calculer la fréquence de certains allèles dans la population (Swede & al, 2007).

## **2.2 Fichier de population BALSAC**

Le fichier BALSAC est une banque de données populationnelle composée essentiellement d'actes d'état civil : actes de baptême, de mariage et de sépulture (BALSAC, 2014). Il a vu le jour au début des années 1970 à la suite d'une initiative de l'historien Gérard Bouchard (BALSAC, 2016). À l'origine, le fichier couvrait uniquement la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Il couvre aujourd'hui l'ensemble de la population canadienne-française du Québec sur près de quatre siècles. Le fichier BALSAC permet de faire des reconstitutions familiales et généalogiques ascendantes ou descendantes à des fins de recherche. La base de données a permis la réalisation de travaux dans des domaines de recherche variés notamment en génétique des populations humaines, en épidémiologie génétique, en démographie, en histoire et en sciences sociales en général. Le fichier BALSAC est basé à l'Université

du Québec à Chicoutimi, mais l'Université Laval, l'Université McGill et l'Université de Montréal en sont conjointement responsables (BALSAC, 2016).

La base de données BALSAC est composée de plus de trois millions d'actes d'état civil concernant près de cinq millions d'individus (BALSAC, 2014). Le fichier couvre essentiellement la portion catholique de la population ; certains actes d'autres confessions ainsi que des actes notariés sont toutefois également inclus dans la base de données. Les registres paroissiaux non-catholiques ne sont donc que partiellement couverts. Le fichier BALSAC comprend l'ensemble des actes de mariage catholiques du Québec pour la période 1621 à 1965 ainsi que les actes de baptêmes et de sépulture du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour la période 1838-1971. BALSAC est composé de renseignements familiaux : en plus des noms et des dates, certaines informations sur les lieux de naissance et de résidence des époux et de leurs parents sont incluses. Certaines données issues des recensements nominatifs canadiens ont également été jumelées à celles tirées des actes d'état civil. Le jumelage des données censitaires et des données de l'état civil devrait par exemple permettre d'analyser l'importance de l'exogamie dans les familles, qu'elles soient catholiques ou protestantes (Gauvreau & al, 2010). Il peut également permettre l'illustration des différents processus d'intégration des immigrants dans la société.

### **2.3 Constitution du corpus généalogique**

Les généalogies des participants de l'enquête CARTaGENE ont été reconstruites selon les normes et procédures en vigueur au Projet BALSAC (Lavoie & al, 2013; BALSAC, 2014). Les participants constituent le point de départ des généalogies : la génération zéro (Lavoie & al, 2013). La première génération des généalogies est donc celle des parents. Dans la mesure du possible, les généalogies remontent jusqu'à la première génération d'ancêtres jamais venus au Québec, soit les parents des immigrants. Les généalogies les plus profondes remontent donc jusqu'au début du XVII<sup>e</sup> siècle, moment de la fondation de la Nouvelle-France. Comme des immigrants récents sont inclus dans l'échantillon de CARTaGENE, les généalogies les plus courtes ne comportent qu'une seule génération : celle des parents.

Les reconstructions des généalogies ont été faites à l'aide du logiciel CARGO à partir des informations contenues dans les fichiers BALSAC et BALSAC-RETRO (Lavoie & al, 2013). L'utilisation d'autres sources a toutefois été nécessaire comme BALSAC couvre essentiellement la population canadienne-française catholique jusqu'en 1971 (BALSAC, 2014). Certaines informations plus récentes et celles concernant des individus non-catholiques ont donc été tirées de sources complémentaires. La base de données des sociétés de généalogie *BMS2000*, les fiches de recensements nominatives canadiennes et étatsuniennes et d'autres sites de recherches généalogiques en ligne comme *Ancestry.ca* se sont notamment révélés utiles.

## **2.4 Données des questionnaires**

Dans un premier temps, un portrait de la population de la phase A de CARTaGENE et des échantillons généalogiques a été dressé. Celui-ci a été basé sur les informations issues des questionnaires de CARTaGENE. Cette brève description a été faite en fonction du sexe, des groupes d'âge et des lieux de naissance et de résidence des participants au moment de l'enquête dans le but de comparer la population générale de CARTaGENE et l'échantillon généalogique.

## **2.5 Analyses généalogiques**

Les analyses généalogiques effectuées dans le cadre de cette étude comprennent les indicateurs suivants : complétude généalogique, profondeur généalogique maximale atteinte, nombre d'ancêtres identifiés, nombre d'ancêtres distincts, niveau d'apparentement et de consanguinité des sujets contemporains, origines et contribution génétique des fondateurs. Les différentes analyses ont été faites à l'aide du logiciel GENLIB (Gauvin & al, 2015).

### **2.5.1 Nombre d'ancêtres, complétude et profondeur généalogique**

Puisque certains ancêtres apparaissent plusieurs fois dans une même généalogie, le nombre d'ancêtres retrouvés ne correspond donc pas au nombre d'ancêtres distincts. Pour obtenir le nombre d'ancêtres distincts dans un ensemble de généalogies, chaque ancêtre est compté une seule fois, peu



importe son nombre d'apparitions. Le nombre d'occurrences d'un ancêtre correspond au nombre total d'apparitions d'un ancêtre X dans un corpus généalogique (Jomphe & al, 2014). Le recouvrement généalogique, de son côté, correspond au nombre de généalogies distinctes dans lesquelles un ancêtre apparaît.

Théoriquement, le nombre d'ancêtres d'une personne double à chaque génération. Le nombre d'ancêtres attendus à une génération X est égal à deux à la puissance de la génération d'intérêt ( $A_x=2^x$ ) la première génération étant celle des parents (Tetushkin, 2011; Gauvin & al, 2015). Les différentes sources de données généalogiques ne permettent toutefois pas nécessairement de retrouver tous les ancêtres attendus d'un sujet à chaque génération. La complétude d'une généalogie à la génération X dépend du nombre d'ancêtres retrouvés à ce niveau générationnel. Elle peut être interprétée comme un indicateur de la qualité et de la richesse des généalogies. Elle se calcule en divisant le nombre d'ancêtres identifiés dans les généalogies par le nombre d'ancêtres attendus à une génération particulière et s'exprime en pourcentage (Jomphe & al, 2014) :

$$C_g = \frac{A_g}{A_x} \cdot 100$$

où :

$g$  : niveau de la génération, la première génération étant celle des parents

$A_g$  : nombre d'ancêtres retrouvés au niveau de génération  $g$

$A_x$  : nombre d'ancêtres attendus au niveau de génération  $g$

La profondeur des généalogies est également très indicative de la richesse des généalogies. Elle témoigne de l'ancrage ancestral des sujets contemporains dans le territoire. La profondeur correspond au niveau générationnel moyen où les différentes branches s'interrompent. Elle a été calculée selon la formule suivante (Vézina & al, 2004) :

$$P = \sum_{g=1}^m (A_g) / (N \cdot 2^g)$$

où :

$g$  : niveau de la génération, la première génération étant celle des parents

$m$  : niveau générationnel maximal

$A_g$  : nombre d'ancêtres retracés au niveau de génération  $g$

N : nombre de généalogies

### **2.5.2 Fondateurs immigrants et fondateurs régionaux**

L'identification des fondateurs est particulièrement importante dans les analyses démogénétiques. Ceux-ci permettent d'expliquer l'ensemble du patrimoine génétique d'une population, les gènes des générations suivantes étant des copies de gènes des fondateurs. Deux types de fondateurs distincts ont été étudiés : les fondateurs immigrants et les fondateurs régionaux. Les fondateurs immigrants correspondent aux immigrants venus s'établir au Québec à travers les époques et qui ont laissé une trace génétique dans la population en transmettant leurs gènes à leur descendance (Vézina & al, 2005). Ces fondateurs ne sont pas nécessairement particuliers à la population du Saguenay ; ils sont susceptibles d'avoir contribué à d'autres populations régionales. Les fondateurs régionaux correspondent aux migrants interrégionaux et internationaux venus s'installer au Saguenay-Lac-Saint-Jean à partir du XIX<sup>e</sup> siècle. La région de mariage des parents a été retenue comme lieu d'origine des fondateurs régionaux.

Il n'est toutefois pas toujours possible de reconstruire les branches généalogiques jusqu'au premier immigrant venu au Québec. Certaines branches peuvent s'interrompre prématurément pour différentes raisons : adoption, illégitimité, acte manquant, parents inconnus, etc. (Lavoie & al, 2013). Dans un cas semblable, l'individu qui se trouve à la fin d'une branche généalogique n'a pas été retenu comme fondateur. Les Amérindiens, par contre, ont été considérés comme des fondateurs même s'ils ne sont pas immigrants.

La date de mariage des fondateurs a été retenue comme date d'arrivée, la date d'immigration étant généralement inconnue. Certains de ces mariages ont eu lieu au Québec, d'autres en France ou dans tout autre pays d'origine des fondateurs. Les dates de mariages des fondateurs ne sont toutefois pas toujours connues. Le cas échéant, une estimation de l'année de mariage a été calculée à partir des années de mariages des parents des fondateurs ou des années de mariage ou de baptêmes de leurs enfants.

### 2.5.3 Contribution génétique des fondateurs

Le calcul de la contribution génétique des fondateurs permet d'estimer quelle proportion du bassin génétique à l'étude est explicable par chacun des fondateurs ou par certains groupes de fondateurs. Cette mesure peut être interprétée comme le nombre attendu de copies de gènes issus de ce fondateur dans la population à l'étude (Vézina & al, 2005). Les résultats obtenus seront présentés selon le sexe et le lieu d'origine en raison des importantes variations existantes. Le calcul de la contribution génétique d'un fondateur est le suivant (Vézina & al, 2005) :

$$CG = \sum_S \sum_C (1/2)^g$$

où :

$S$  : ensemble des sujets liés au fondateur

$C$  : ensemble des chemins généalogiques entre le fondateur et chaque sujet

$g$  : nombre de générations dans chaque chemin séparant le fondateur et le sujet

À noter que, pour un participant donné, la somme des contributions génétiques des fondateurs n'est pas toujours égale à 1 en raison de la présence de branches interrompues dans les généalogies. Au total, 98% de la contribution génétique aux participants a pu être attribuée à des fondateurs connus.

### 2.5.4 Apparentement et consanguinité

Lorsque deux individus partagent au moins un ancêtre commun, ils sont apparentés. Ils ont une probabilité non-nulle de partager un ou plusieurs allèles identiques par descendance (*identity by descent IBD*) issus de cet ancêtre (Thompson, 1986). Le niveau d'apparentement de deux individus évolue en fonction du nombre d'ancêtres communs qui les unit et de la distance généalogique qui les sépare de ces ancêtres. La mesure qui permet de calculer le niveau d'apparentement est appelée coefficient de parenté. Il existe différentes méthodes pour calculer le coefficient de parenté entre deux individus ( $i$  et  $j$ ). La méthode retenue pour cette étude est la suivante (Thompson, 1986) :

$$\Phi_{i,j} = \sum_A \sum_C (1/2)^k (1 + F(a))$$

où :

A : ensemble des ancêtres communs à i et j

C : ensemble des chemins généalogiques reliant i à j en passant par un ancêtre commun

k : nombre d'individus dans le chemin généalogique considéré

$F(a)$  : coefficient de consanguinité de l'ancêtre commun

Le coefficient de parenté a ainsi été calculé par génération, pour toutes les paires d'individus possibles entre les 247 participants de la population ( $\frac{n(n-1)}{2}$ ). À chaque génération, tous les ancêtres communs entre chaque paire d'individus ont été identifiés. Puisque le nombre d'ancêtres communs augmente ou demeure stable d'une génération à l'autre, le coefficient de parenté à une génération donnée correspond donc au cumul des valeurs d'apparentement jusqu'à cette génération. Le coefficient de parenté moyen est la moyenne des coefficients calculés pour toutes les paires d'individus.

La consanguinité est étroitement liée à l'apparentement, elle correspond à l'apparentement des conjoints. Biologiquement, la consanguinité correspond à la probabilité d'un individu de porter deux allèles homologues identiques par descendance. La mesure de la consanguinité est appelée coefficient de consanguinité (Thompson, 1986). Le coefficient de consanguinité de la population correspond à la moyenne de tous les coefficients calculés. Pour connaître le niveau de consanguinité d'un individu, il suffit de calculer le niveau d'apparentement de ses parents (Thompson, 1986) :

$$F_S = \Phi_{ij}$$

où :

i, j : parents du sujet S

L'apparentement et la consanguinité ont été calculés de la première à la quatorzième génération (au-delà de la quatorzième génération, les niveaux d'apparentement et de consanguinité plafonnent en raison de l'interruption des branches généalogiques) afin de différencier l'apparentement et la consanguinité proche de l'apparentement et de la consanguinité éloignés. La limite de l'apparentement et de la consanguinité proche a été fixée à la cinquième génération inclusivement. Les coefficients de parenté et de consanguinité ont été multipliés par 10 000 afin de faciliter la lecture.

### **2.5.5 Lignées maternelles et paternelles**

Les lignées maternelles et paternelles ont été reconstruites jusqu'aux fondatrices maternelles et fondateurs paternels, afin de dresser un portrait général de ce type de fondateurs. La profondeur généalogique, les périodes de mariages, le nombre d'occurrences et les lieux d'origine de ces fondateurs ont été portés à l'étude. Ces lignées permettent d'illustrer les pools géniques d'ADN mitochondrial et de chromosomes Y de la population.

## **2.6 Histoires migratoires**

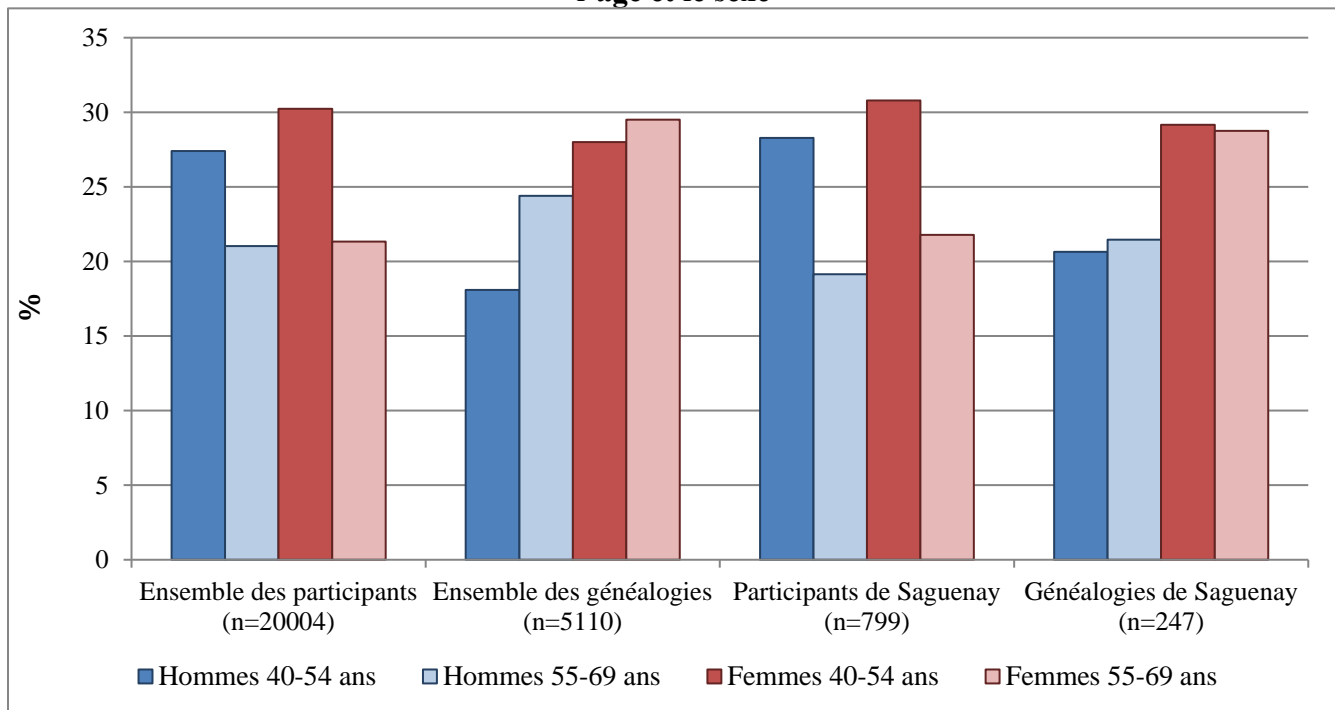
Des données issues des questionnaires de CARTaGENE ont été jumelées à des informations généalogiques contenues dans la banque de données BALSAC. Ce jumelage a permis de dresser le portrait des histoires migratoires des participants. Les lieux de naissance des participants, de leur résidence la plus longue ainsi que les lieux de mariage des parents et grands-parents ont été retenus pour ces analyses. Les lieux de naissance des participants font figure de points de départ dans l'analyse. Les participants ont été divisés en trois groupes en fonction de ce lieu, soit les Saguenayens, les Jeannois et les autres. Les lieux de résidence au moment du recrutement ont également été inclus pour les participants nés au Saguenay afin de comparer ce lieu avec leur lieu de naissance dans la région. L'objectif de cette section est de déterminer à quel point les lieux des événements liés aux participants ont changé dans le temps et de déterminer s'il existe des histoires migratoires types. Les différents arrondissements et secteurs de la Ville de Saguenay seront désignés en tant que villes dans l'analyse. Une analyse des lieux de l'ensemble des événements concernant les 247 participants a également été faite. Celle-ci a pour but de déterminer dans quelles régions les participants ont des racines.

## CHAPITRE 3 : RÉSULTATS

### 3.1 Caractéristiques de la population enquêtée

La population de la phase A de CARTaGENE est composée de 20 004 participants dont 52% de femmes et 48% d'hommes (CARTaGENE, 2016a). Les participants de l'enquête sont divisés en deux groupes d'âge : les 40-54 ans et les 55-69 ans qui représentent respectivement 58% et 42% de l'échantillon, comme l'illustre la figure 3.1. Environ un quart d'entre eux ont transmis des informations suffisantes pour la reconstruction de leur généalogie à BALSAC, soit un total de 5110 individus. L'échantillon généalogique se distingue toutefois de la population générale de CARTaGENE par une plus grande proportion de femmes et de 55-69 ans : les femmes comptent pour 58% de l'échantillon, les 55-69 ans pour 53,9%. Les hommes et les participants âgés de 40 à 54 ans se sont révélés moins enclins à prendre part à l'enquête généalogique. Les différences observées sont significatives ( $\chi^2 = 0,0093$  ;  $p < 0,01$ ).

**Figure 3.1 : Répartition (%) des participants de CARTaGENE et du volet généalogique selon l'âge et le sexe**



L'échantillon de Saguenay, de son côté, est composé de 247 participants, dont 143 femmes et 104 hommes. Le taux de participation des Saguenayens au volet généalogique est plus élevé que dans les autres régions ; 31% des participants de Saguenay ont retransmis leurs informations généalogiques à BALSAC. Les 40-54 ans de la région se sont montrés plus enclins à prendre part à l'enquête généalogique que ceux du reste du Québec ; ils constituent une plus grande part du corpus généalogique saguenayen. Cette tendance est particulièrement marquée chez les hommes : ils comptent pour 21% des généalogies du Saguenay, contre 18% de l'ensemble des généalogies. L'échantillon généalogique régional est composé de 58% de femmes comme c'est le cas pour l'ensemble des quatre régions.

**Tableau 3.1 : Répartition des sujets de l'échantillon saguenayen selon le lieu de résidence au moment de l'enquête**

Lieu de résidence	Nombre de sujets	%
<b>Chicoutimi</b>	122	49,4
<b>Jonquière</b>	90	36,4
<b>Arvida</b>	8	3,2
<b>Chicoutimi-Nord</b>	8	3,2
<b>Canton-Tremblay</b>	5	2,0
<b>Ville Saguenay</b>	4	1,6
<b>Shipshaw</b>	4	1,6
<b>Kénogami</b>	3	1,2
<b>Saint-Ambroise</b>	2	0,8
<b>Saint-Félicien</b>	1	0,4
<b>Total</b>	<b>247</b>	<b>100,0</b>

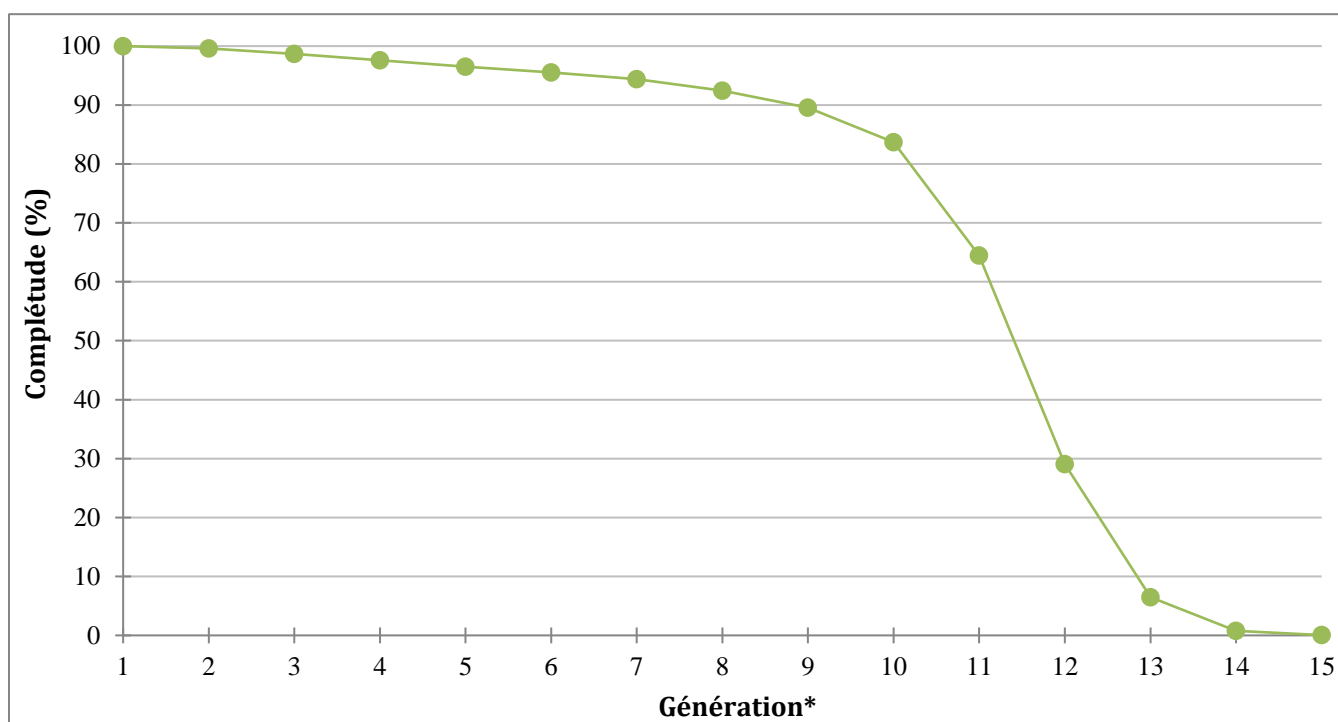
La majorité des 247 participants résidaient dans l'un ou l'autre des secteurs de Ville Saguenay au moment du recrutement (tableau 3.1). Seulement trois participants résidaient à l'extérieur, dont deux à Saint-Ambroise et un à Saint-Félicien. Près de la moitié des participants habitaient l'arrondissement Chicoutimi, et plus d'un tiers d'entre eux demeurait dans l'arrondissement de Jonquière. Quatre participants n'ont pas précisé dans quel secteur de la ville ils résidaient. À noter que l'échantillon ne comprend qu'un seul participant né à l'extérieur du Québec.

## 3.2 Analyses généalogiques

### 3.2.1 Nombre d'ancêtres, complétude et profondeur généalogique

Le corpus généalogique comprend un total de 1 230 662 mentions d'ancêtres, dont 43 021 ancêtres distincts. Les généalogies comportent en moyenne 4982 mentions d'ancêtres. De leur côté, les ancêtres apparaissent en moyenne 29 fois dans l'ensemble des généalogies. Toutefois, la majorité des ancêtres apparaissent un nombre limité de fois dans le corpus ; 45% d'entre eux apparaissent seulement une fois dans les généalogies. En contrepartie, un petit nombre d'ancêtres apparaît de nombreuses fois dans plusieurs généalogies. Les deux ancêtres ayant le plus grand nombre d'occurrences, un couple marié en 1657, apparaissent plus de 10 000 fois dans les généalogies.

**Figure 3.2 : Complétude généalogique (%) par génération**



\*La génération 1 est celle des parents des participants.

Le corpus de Saguenay se caractérise par une bonne complétude généalogique. Celle-ci est de 100% pour la première génération soit celle des parents des participants (figure 3.2 et annexe 1). La complétude commence à décroître dès la deuxième génération. Elle diminue toutefois de façon



négligeable dans les premières générations et dépasse la barre des 90% jusqu'à la huitième génération. La complétude généalogique décline ensuite rapidement à partir de la dixième génération. Cette profondeur généalogique coïncide avec l'époque d'arrivée des premiers fondateurs dans la province. À la quatorzième génération, la complétude est de moins de 1%. Les branches les plus longues comportent 17 générations, tandis que la profondeur généalogique moyenne du corpus est de 10,5 générations.

### **3.2.2 Fondateurs immigrants**

#### 3.2.2.1 Caractéristiques générales

Un total de 4184 fondateurs immigrants a été identifié dans le corpus, dont 1332 femmes et 2852 hommes. La différence observée entre le nombre de fondatrices et le nombre de fondateurs s'explique par l'histoire de la population; l'activité principale en Nouvelle-France étant la traite des fourrures, peu de pionnières viennent s'y installer comme la littérature l'indique. À l'image de l'ensemble des ancêtres, la majorité des fondateurs apparaissent peu de fois dans les généalogies (tableaux 3.2 et 3.3). Un cinquième des fondatrices et un quart des fondateurs apparaissent une seule fois dans le corpus (tableau 3.3). Près de la moitié de l'ensemble des fondateurs apparaît moins de cinq fois dans les généalogies. Vingt-six fondateurs, dont quinze hommes et onze femmes, apparaissent dans 95% des généalogies. Vingt-cinq d'entre eux sont originaires de France, dont quatorze fondateurs originaires de l'ancienne province du Perche. Le 26<sup>e</sup> fondateur est un homme originaire de Suisse. Le nombre maximum de généalogies recouvertes par un fondateur est de 244, soit 99% des généalogies. Cette somme est atteinte par deux couples de fondateurs français originaires du Perche.

**Tableau 3.2 : Répartition des fondateurs immigrants selon le sexe et le nombre de généalogies dans lesquelles ils apparaissent**

Nombre de généalogies	Fondatrices		Fondateurs		Ensemble des fondateurs	
	N	%	N	%	n	%
<b>1</b>	297	22,3	813	28,5	1110	26,5
<b>2</b>	145	10,9	372	13,0	517	12,4
<b>3</b>	87	6,5	208	7,3	295	7,1
<b>4</b>	74	5,6	172	6,0	246	5,9
<b>5 à 9</b>	185	13,9	415	14,6	600	14,3
<b>10 à 19</b>	181	13,6	315	11,0	496	11,9
<b>20 à 29</b>	57	4,3	116	4,1	173	4,1
<b>30 à 39</b>	58	4,4	78	2,7	136	3,3
<b>40 à 49</b>	36	2,7	53	1,9	89	2,1
<b>50 à 99</b>	73	5,5	121	4,2	194	4,6
<b>100 à 149</b>	63	4,7	79	2,8	142	3,4
<b>150 à 199</b>	38	2,9	54	1,9	92	2,2
<b>200 et plus</b>	38	2,9	56	2,0	94	2,3
<b>Total</b>	<b>1332</b>	<b>100,0</b>	<b>2852</b>	<b>100,0</b>	<b>4184</b>	<b>100,0</b>

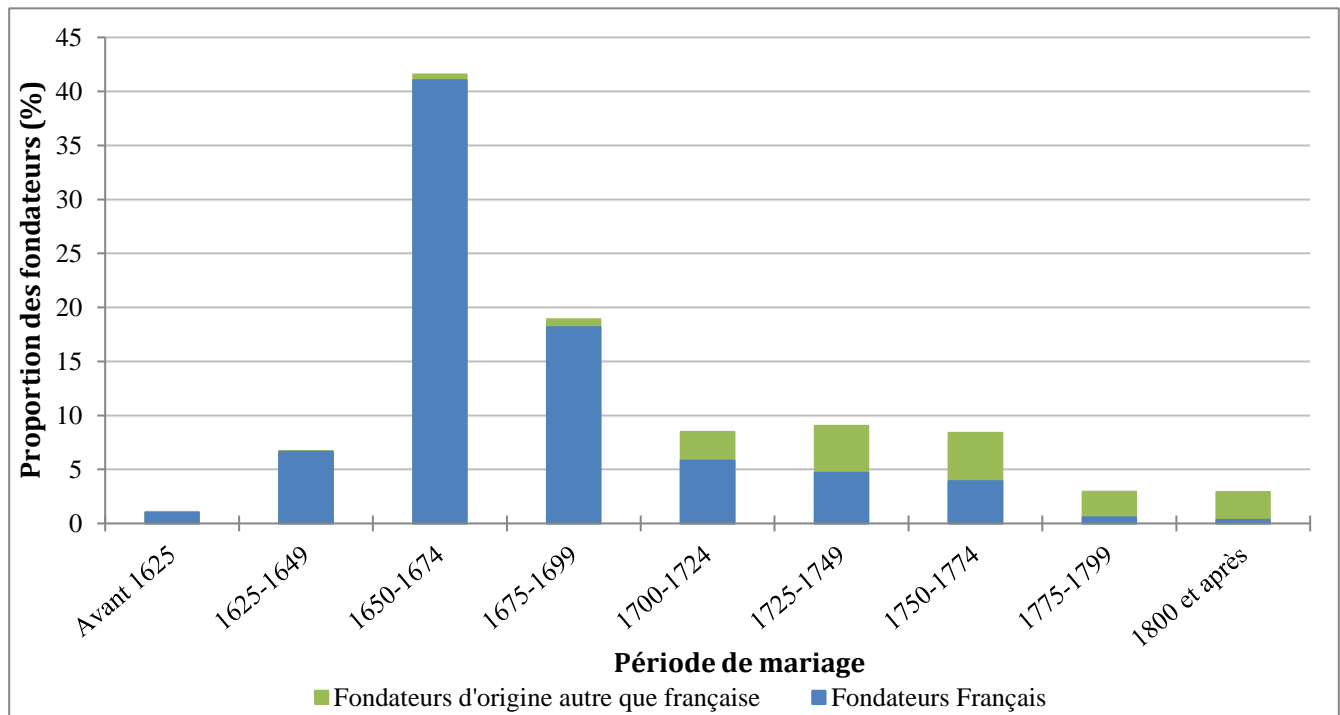
**Tableau 3.3 : Répartition des fondateurs immigrants selon le sexe et leur nombre d'occurrences dans les généalogies**

Nombre d'occurrences	Fondatrices		Fondateurs		Ensemble des fondateurs	
	N	%	N	%	n	%
<b>1</b>	267	20,1	735	25,8	1002	24,0
<b>2</b>	142	10,7	370	13,0	512	12,2
<b>3</b>	75	5,6	203	7,1	278	6,6
<b>4</b>	62	4,7	138	4,8	200	4,8
<b>5 à 9</b>	190	14,3	416	14,6	606	14,5
<b>10 à 19</b>	151	11,3	311	10,9	462	11,0
<b>20 à 29</b>	90	6,8	156	5,5	246	5,9
<b>30 à 39</b>	58	4,4	88	3,1	146	3,5
<b>40 à 49</b>	25	1,9	46	1,6	71	1,7
<b>50 à 99</b>	87	6,5	126	4,4	213	5,1
<b>100 à 149</b>	39	2,9	61	2,1	100	2,4
<b>150 à 199</b>	16	1,2	30	1,1	46	1,1
<b>200 à 299</b>	52	3,9	58	2,0	110	2,6
<b>300 à 399</b>	18	1,4	26	0,9	44	1,1
<b>400 à 499</b>	16	1,2	21	0,7	37	0,9
<b>500 à 999</b>	22	1,7	32	1,1	54	1,3
<b>1000 et plus</b>	22	1,7	35	1,2	57	1,4
<b>Total</b>	<b>1332</b>	<b>100,0</b>	<b>2852</b>	<b>100,0</b>	<b>4184</b>	<b>100,0</b>

Étant donné qu'elles sont moins nombreuses, les fondatrices apparaissent un plus grand nombre de fois dans les généalogies, soit 103 fois en moyenne. Un peu plus de 10% des fondatrices apparaissent dans au moins une centaine de généalogies. La moyenne d'occurrences des hommes, quant à elle, est de 76. Environ 7% d'entre eux apparaissent dans au moins 100 généalogies. Ensemble, les fondatrices et les fondateurs ont une moyenne de 84 occurrences et de 23 généalogies recouvertes. Un total de 57 fondateurs, dont 35 hommes et 22 femmes, apparaît plus de 1000 fois dans les généalogies (tableau 3.3). Ces fondateurs sont tous originaires de France. Le plus grand nombre d'occurrences observé dans les corpus est de 10 442, il est obtenu par un couple français (formé par Pierre Tremblay et Anne Achon, ancêtres de tous les Tremblay du Québec).

En analysant les années de mariages des fondateurs, il est possible de déterminer leur période d'arrivée. Comme on peut s'y attendre, la majorité des fondateurs sont arrivés au Québec à l'époque de la Nouvelle-France ; 68% d'entre eux se sont mariés au cours du XVII<sup>e</sup> siècle ou avant comme l'illustre la figure 3.3. La grande majorité des fondateurs arrivés lors de cette période sont d'origine française, soit 98% d'entre eux. Plus de 40% de l'ensemble des fondateurs et près de la moitié des pionniers français se sont mariés entre 1650 et 1674, moment qui correspond à l'époque d'arrivée des Filles du Roy en Nouvelle-France. Une proportion importante de fondateurs arrive également au XVIII<sup>e</sup> siècle, 29% des mariages des pionniers sont enregistrés lors de ce siècle. Le poids des Français dans l'ensemble des fondateurs est toutefois moins important pour cette période. Le nombre de fondateurs demeure stable entre les périodes 1700-1724 et 1750-1774. Cette dernière période coïncide avec l'arrivée d'un grand nombre de fondateurs d'origine acadienne qui compensent pour la diminution de l'immigration française. Le nombre de fondateurs diminue de manière importante par la suite. Même si des fondateurs continuent à immigrer au XIX<sup>e</sup> et au XX<sup>e</sup> siècle, ceux-ci ont peu de poids dans l'ensemble des fondateurs. Seulement 122 mariages de fondateurs ont lieu en 1800 ou après contre 1739 pour la période 1650-1674 seulement. Les fondateurs arrivés en 1800 et après représentent donc approximativement 3% de l'ensemble des fondateurs. Les années moyennes de mariage des fondateurs sont 1694 pour l'ensemble des fondateurs et 1681 pour les fondateurs français.

**Figure 3.3 : Répartition (%) des fondateurs immigrants selon leur origine et leur période de mariage**



### 3.2.2.2 Origines et contribution génétique

Les Français constituent donc le principal groupe parmi les fondateurs : 82,15% de l'ensemble des fondateurs. Ce groupe de fondateurs se caractérise par un rapport de masculinité (hommes/femmes) élevé de 2,46 (tableau 3.4). Les Françaises et les Français représentent respectivement 74,47% et 85,73% de l'ensemble des fondateurs. Leur contribution génétique est toutefois supérieure à leur poids relatif dans l'ensemble des fondateurs tel que le démontre le tableau 3.4. Cette contribution correspond à la part estimée du génome des 247 participants de l'échantillon attribuable aux fondateurs français. La contribution génétique des Françaises compte pour 88,43% de la contribution génétique totale des fondatrices, ce qui représente une différence de près de 14% par rapport à leur poids dans l'ensemble des fondatrices. Les Français, de leur côté, contribuent à 91,11% de la contribution génétique totale des fondateurs, soit un écart de plus de 5%. La contribution génétique de l'ensemble des fondateurs français est de 90,16%, soit environ 10% de plus que leur poids en nombre.

**Tableau 3.4 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices et des fondateurs selon leur lieu d'origine**

Lieu d'origine	Fondatrices (%)	Contribution génétique des fondatrices (%)	Fondateurs (%)	Contribution génétique des fondateurs (%)	Sexes confondus (%)	Contribution génétique sexes confondus (%)	Rapport de masculinité
<b>France</b>	74,47	88,43	85,73	91,11	82,15	90,16	2,46
<b>Canada</b>	19,52	6,84	8,35	3,96	11,90	4,98	0,92
<b>États-Unis</b>	1,43	1,41	0,77	0,47	0,98	0,80	1,16
<b>Irlande</b>	0,68	0,38	0,56	0,37	0,60	0,37	1,78
<b>Angleterre</b>	0,38	0,10	0,56	0,20	0,50	0,16	3,20
<b>Allemagne</b>	0,23	0,03	0,63	0,38	0,50	0,26	6,00
<b>Écosse</b>	0,30	0,81	0,56	1,28	0,48	1,11	4,00
<b>Îles Anglo-Normandes</b>	0,00	0,00	0,28	0,34	0,19	0,22	*
<b>Belgique</b>	0,15	0,20	0,14	0,02	0,14	0,09	2,00
<b>Suisse</b>	0,08	0,00	0,18	0,81	0,14	0,52	5,00
<b>Italie</b>	0,00	0,00	0,18	0,05	0,12	0,03	*
<b>Portugal</b>	0,00	0,00	0,14	0,12	0,10	0,08	*
<b>Pays-Bas</b>	0,08	0,00	0,04	0,00	0,05	0,00	1,00
<b>Autriche</b>	0,00	0,00	0,07	0,01	0,05	0,01	*
<b>Espagne</b>	0,00	0,00	0,07	0,00	0,05	0,00	*
<b>Luxembourg</b>	0,00	0,00	0,04	0,00	0,02	0,00	*
<b>Pologne</b>	0,00	0,00	0,04	0,01	0,02	0,01	*
<b>Indéterminé</b>	2,70	1,78	1,68	0,87	2,01	1,19	1,33
<b>Total</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>2,14</b>

\*Ne compte que des hommes.

Le reste du Canada constitue le deuxième groupe de fondateurs en importance. La majorité des fondateurs canadiens sont d'origine acadienne, soit 76,9% des fondatrices et 78,6% des fondateurs. Contrairement aux fondateurs français, les Canadiens présentent un rapport de masculinité assez équilibré de 0,92. Il s'agit du seul groupe de fondateurs comportant un plus grand nombre de femmes que d'hommes, ce qui explique l'importance de la proportion de Canadiennes parmi l'ensemble des fondatrices. Bien qu'une proportion non négligeable de Canadiennes et de Canadiens figurent parmi les fondateurs, leur contribution génétique est nettement moindre que leur poids dans l'ensemble des fondateurs. Les Canadiennes représentent 19,52% de l'ensemble des fondatrices et contribuent à 6,84% de la contribution génétique des fondatrices, ce qui représente une différence de 12,68%. Les Canadiens, de leur côté, représentent 8,35% des fondateurs et expliquent 3,96% de la contribution génétique des fondateurs, ce qui équivaut à un écart de 4,39%.

Dix-neuf fondatrices et sept fondateurs d'origine amérindienne confirmée ont également été identifiés parmi les Canadiens. Deux fondateurs étatsuniens ont également une origine amérindienne confirmée. Un total de vingt-huit autochtones fait donc partie du corpus. Les Amérindiennes ont un apport de 0,59% à la contribution génétique des fondatrices. Du côté des hommes, cette contribution est de 0,24%. Leur contribution génétique est toutefois vraisemblablement sous-estimée puisque les sources de données généalogiques traditionnelles ne couvrent pas les populations autochtones de façon exhaustive comme l'indique la littérature. Une part de fondateurs amérindiens fait donc vraisemblablement partie du groupe de fondateurs d'origine inconnue.

Les autres origines observées dans le corpus sont les États-Unis, l'Irlande, l'Angleterre, l'Allemagne, l'Écosse et certains autres pays européens. Les Étatsuniennes sont les plus nombreuses. Elles comptent pour 1,43% des fondatrices et expliquent 1,41% de la contribution génétique des fondatrices. Les femmes des autres origines représentent toutes moins de 1% de l'ensemble des fondatrices. Les femmes originaires de l'Écosse apportent toutefois un apport de 0,81% à la contribution génétique des fondatrices alors qu'elles comptent pour 0,30% des fondatrices. Les fondatrices belges ont également une contribution génétique légèrement plus élevée que leur poids dans l'ensemble des fondatrices à 0,20% contre 0,15%. Les autres fondatrices européennes ont toutes une contribution génétique moins grande que leur poids dans l'ensemble des fondatrices.

Du côté des hommes, les fondateurs originaires de l'Écosse constituent 0,56% de l'ensemble des fondateurs et expliquent 1,28% du pool génique. Les Suisses ont également une contribution génétique plus élevée que leur poids dans l'ensemble des fondateurs à 0,81% contre 0,18%. Deux d'entre eux se démarquent par l'importance de leur contribution génétique. Il s'agit de Pierre Miville marié en 1631 et de Jean-Marc Boulianne marié en 1739. L'importance de la contribution génétique de Pierre Miville a par ailleurs déjà été observée par Tremblay (2010). Les fondateurs étatsuniens et irlandais contribuent à moins de 0,5% du pool génique.

Les lieux d'origine d'approximativement 3% des femmes et 2% des hommes n'ont pas pu être identifiés. Ils apparaissent dans le tableau 3.4 dans la catégorie indéterminée. La contribution génétique totale des fondatrices et des fondateurs à la population enquêtée est de 241,16 (soit inférieure à 247) en raison de la présence de branches interrompues. Les fondatrices sont responsables de 34,89% de cette contribution, les fondateurs de 65,11%. Près de la moitié de la contribution génétique des fondatrices et des fondateurs est attribuable aux fondateurs anciens arrivés avant les Filles du Roy ; les fondateurs mariés avant 1660 sont responsables de 47,80% de la contribution génétique totale bien que ces fondateurs ne représentent que 16,85% de l'ensemble des fondateurs.

Comme ils constituent le principal groupe d'origine, les lieux de provenance des fondatrices et des fondateurs français ont été analysés en détail. Les tableaux 3.5 et 3.6 détaillent la répartition des pionniers français selon les 25 principales régions d'origines. Chez les femmes, ces 25 principales régions rassemblent 92,23% des fondatrices françaises et 68,69% de l'ensemble des fondatrices. La principale région d'origine des Françaises est l'Île-de-France : une fondatrice immigrante sur cinq est originaire de la région parisienne. Les origines des fondatrices françaises sont relativement peu diversifiées : les Franciliennes, les Normandes, les Aunisiennes, les Poitevines et les Percheronnes représentent la moitié de l'ensemble des fondatrices et sont responsables de 68,35% de la contribution génétique des fondatrices. Si l'on considère les 10 principales régions d'origine des Françaises, ces proportions sont de 59,16% et de 76,75% respectivement.

**Tableau 3.5 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices d'origine française selon les 25 principales régions**

Région	Nombre de fondatrices	(%)*	Contribution génétique (%)*
Île-de-France	279	20,95	14,63
Normandie	160	12,01	11,98
Aunis	132	9,91	21,15
Poitou	60	4,50	7,12
Perche	36	2,70	13,48
Champagne	35	2,63	0,79
Saintonge	30	2,25	1,82
Orléanais	22	1,65	4,08
Bretagne	17	1,28	0,57
Picardie	17	1,28	1,15
Maine	16	1,20	1,13
Beauce	16	1,20	0,78
Brie	16	1,20	1,59
Anjou	15	1,13	0,50
Angoumois	12	0,90	0,77
Bourgogne	12	0,90	0,17
Touraine	9	0,68	0,14
Lorraine	7	0,53	0,70
Saint-Pierre-et-Miquelon	5	0,38	0,17
Saumurois	4	0,30	0,23
Nivernais	4	0,30	0,06
Guyenne	3	0,23	0,09
Berry	3	0,23	0,01
Franche-Comté	3	0,23	0,14
Auvergne	2	0,15	0,01
Région indéterminée et autres régions	77	5,78	5,21
<b>Total France</b>	<b>992</b>	<b>74,47</b>	<b>88,43</b>

\*Les proportions sont calculées par rapport à l'ensemble des fondatrices toutes origines confondues



**Tableau 3.6 : Répartition et contribution génétique (%) des fondateurs d'origine française selon les 25 principales régions**

Région	Nombre de fondateurs	(%)*	Contribution génétique (%)*
<b>Normandie</b>	439	15,45	18,04
<b>Poitou</b>	335	11,79	8,61
<b>Aunis</b>	184	6,47	7,71
<b>Île-de-France</b>	175	6,16	5,84
<b>Bretagne</b>	156	5,49	2,44
<b>Saintonge</b>	140	4,93	2,84
<b>Angoumois</b>	74	2,60	6,45
<b>Guyenne</b>	72	2,53	0,81
<b>Perche</b>	70	2,46	18,38
<b>Maine</b>	67	2,36	6,46
<b>Anjou</b>	63	2,22	0,84
<b>Touraine</b>	48	1,69	0,41
<b>Picardie</b>	40	1,41	2,04
<b>Gascogne</b>	37	1,30	0,37
<b>Orléanais</b>	34	1,20	0,62
<b>Périgord</b>	34	1,20	0,29
<b>Languedoc</b>	34	1,20	0,22
<b>Saumurois</b>	31	1,09	0,51
<b>Champagne</b>	30	1,06	0,31
<b>Auvergne</b>	28	0,99	0,21
<b>Limousin</b>	25	0,88	0,59
<b>Bourgogne</b>	21	0,74	0,23
<b>Lorraine</b>	16	0,56	0,31
<b>Beauce</b>	13	0,46	0,47
<b>Brie</b>	13	0,46	0,37
<b>Région indéterminée et autres régions</b>	265	9,06	5,76
<b>Total France</b>	<b>2444</b>	<b>85,73</b>	<b>91,11</b>

\*Les proportions sont calculées par rapport à l'ensemble des fondateurs toutes origines confondues

Les cinq principales régions d'origines des Françaises sont également les cinq premières régions sur le plan de la contribution génétique. Leur ordre d'importance n'est toutefois pas le même. Les Aunisiennes qui sont troisièmes en nombre sont les premières pour la contribution génétique ; elles sont

responsables de 21,15% de la contribution génétique des fondatrices. La part du pool génique qui leur est attribuable est deux fois plus importante que leur poids dans l'ensemble des fondatrices. Vient ensuite l'Île-de-France avec une contribution génétique de 14,63%, soit 6,32% de moins que leur poids relatif. Les Percheronnes sont troisièmes grâce à leur contribution génétique de 13,48%, soit une proportion cinq fois plus grande que celle de leur nombre. Les Normandes, qui ont une contribution génétique comparable à leur poids dans l'ensemble des fondatrices, sont quatrièmes. Enfin viennent les Poitevines avec 7,12% de contribution génétique soit 2,62% de plus que leur proportion parmi l'ensemble des fondatrices.

Les Français ont des origines plus diversifiées que leurs compatriotes féminines. Cette diversité est toutefois limitée. Certaines régions d'origine se démarquent clairement chez les hommes comme c'est le cas pour les femmes. Les 25 principales régions présentées dans le tableau 3.6 comptent pour 85,73% des fondateurs français et 76,67% de l'ensemble des fondateurs. Les deux principales régions d'origine des hommes sont la Normandie et le Poitou qui conjointement comptent pour plus d'un quart de l'ensemble des fondateurs toutes origines confondues. La moitié d'entre eux viennent de six régions françaises seulement : la Normandie, le Poitou, l'Aunis, l'Île-de-France, la Bretagne et la Saintonge. Les fondateurs originaires de ces régions sont collectivement responsables de 45,48% de la contribution génétique totale des fondateurs.

Le groupe de Français qui apporte la plus grande contribution génétique à la population étudiée est composé de Percherons qui sont pourtant seulement neuvièmes en nombre. Leur contribution, bien que légèrement supérieure, équivaut à peu près à celle des Normands : les fondateurs de ces régions expliquent respectivement 18,38% et 18,04% de la contribution génétique totale des fondateurs. Les Percherons représentent pourtant seulement 2,46% des fondateurs. Leur contribution génétique est plus de sept fois supérieure à leur poids dans l'ensemble des fondateurs. Les pionniers du Poitou, de l'Aunis, du Maine, de l'Angoumois et de l'Île-de-France apportent tous des contributions génétiques de plus de cinq pour cent. Ces contributions varient entre 8,61% et 5,84%.

En comparant les sexes, il est possible de constater que les quatre principales régions d'origine sont les mêmes chez les femmes et les hommes bien qu'elles n'apparaissent pas dans le même ordre d'importance. Si du côté des femmes les cinq principales régions en nombre de fondatrices sont

également premières au niveau de la contribution génétique, ce n'est pas le cas chez les hommes. Il existe chez les Français un plus grand déséquilibre entre le nombre de fondateurs et leur contribution génétique relative. Le Perche se démarque, du côté des femmes comme du côté des hommes, par l'importance de sa contribution génétique qui est nettement plus élevée que son poids dans l'ensemble des fondatrices et des fondateurs. Les 25 principales régions d'origine sont essentiellement les mêmes pour les deux sexes, seulement quatre régions diffèrent : Saint-Pierre-et-Miquelon, le Nivernais, Berry et la Franche-Comté chez les femmes sont remplacés par la Gascogne, le Périgord, le Languedoc et le Limousin chez les hommes.

### **3.2.3 Fondateurs régionaux**

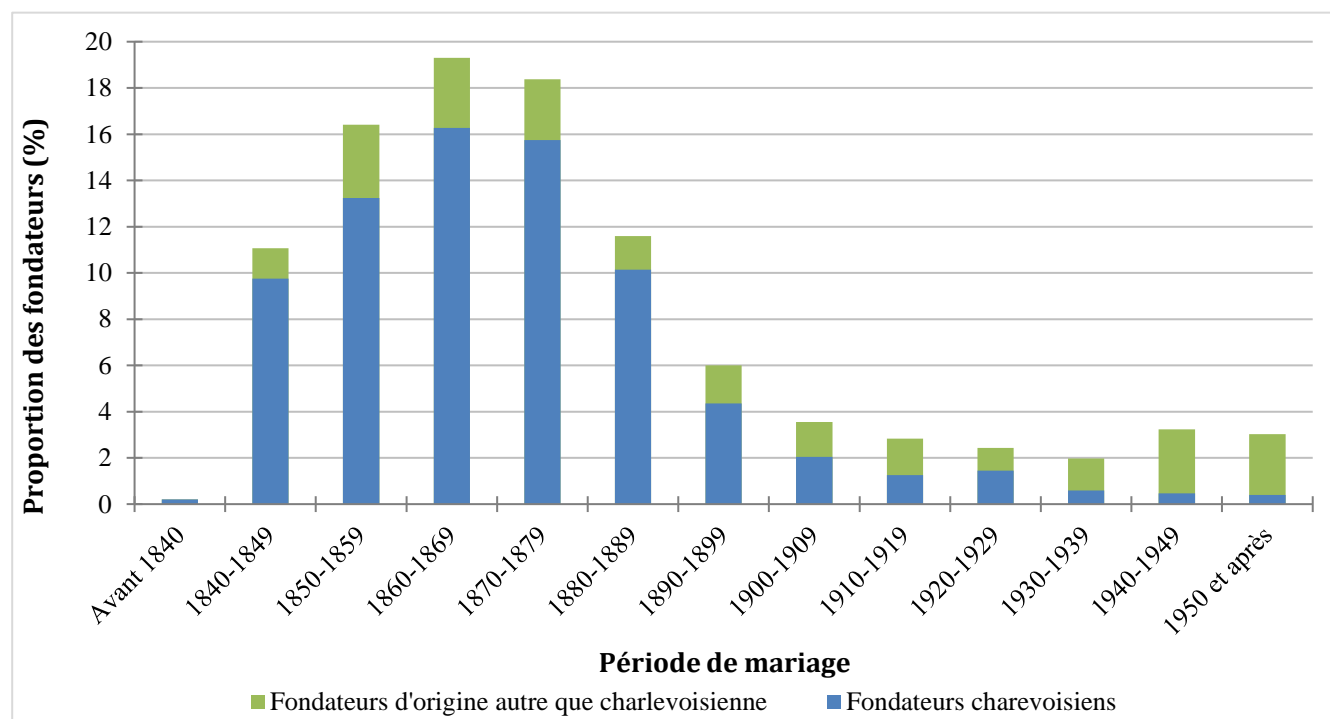
#### 3.2.3.1 Caractéristiques générales

Un total de 1520 fondateurs régionaux a été identifié dans le corpus. Vingt-sept de ces fondateurs sont des participants de CARTaGENE originaires de l'extérieur de la région, les fondateurs régionaux étant des migrants interrégionaux ou internationaux venus s'installer au Saguenay-Lac-Saint-Jean à partir du XIX<sup>e</sup> siècle. Le déséquilibre démographique observé chez les fondateurs immigrants n'existe pas chez les fondateurs régionaux : les femmes ne sont que légèrement moins nombreuses que les pionniers régionaux à 726 contre 794. Le rapport de masculinité est donc de 1,09 pour ce groupe de fondateurs. Comme ils sont plus récents, les fondateurs régionaux tendent à avoir un moins grand nombre d'occurrences. Les trois quarts d'entre eux apparaissent une seule fois dans les généalogies. Ils sont moins d'un pour cent à apparaître dans cinq généalogies ou plus. Un maximum de huit occurrences et une moyenne de 1,3 ont été observés pour le corpus. Une moyenne de 3,4 générations sépare les fondateurs régionaux des participants de CARTaGENE.

Les dates de mariages des fondateurs régionaux ont été utilisées en tant qu'indicateurs de leur période d'arrivée comme cela a été fait pour les fondateurs immigrants. Plus du trois quarts des fondateurs identifiés ont fait leur arrivée dans les cinquante ans qui ont suivi l'ouverture de la région : 76,84% des mariages ont été enregistrés entre 1840 et 1889 tel que l'illustre la figure 3.4. Cette proportion est de 82,82% si l'on considère l'ensemble des fondateurs régionaux arrivés avant 1900. Le

XIX<sup>e</sup> siècle est également marqué par la prépondérance des Charlevoisiens qui comptent pour 84,03% des fondateurs. Charlevoix continue d’être la première région d’origine des fondateurs régionaux au XX<sup>e</sup> siècle bien que son importance diminue : les Charlevoisiens comptent alors pour 36,29% des fondateurs mariés durant cette période. Les proportions demeurent relativement stables dans la première moitié du siècle, la part des mariages enregistrés pour cette période oscillant entre 2 et 4 pour cent par décennie. Les vingt-sept participants de CARTaGENE figurant parmi les fondateurs régionaux apparaissent dans la catégorie 1950 et après dans la figure 3.4 bien qu’ils ne soient pas tous mariés.

**Figure 3.4 : Répartition (%) des fondateurs régionaux selon leur origine et leur période de mariage**



### 3.2.3.3 Origines et contribution génétique

La région de Charlevoix se démarque clairement comme étant la principale fournisseuse de fondateurs régionaux. Les tableaux 3.7 et 3.8 illustrent la répartition et la contribution génétique des fondatrices et des fondateurs régionaux selon leur région d’origine. Un total de 1152 Charlevoisiens dont 569 femmes et 583 hommes ont été identifiés dans le corpus généalogique. Près de quatre fondatrices sur cinq et trois fondateurs sur quatre sont donc originaires de cette région. Charlevoix se démarque

également au sur le plan de la contribution génétique. Cette contribution est relativement plus grande chez les femmes, les Charlevoisiennes sont responsables de 64,67% de la contribution génétique totale des fondatrices régionales contre 56,35% chez les hommes. La contribution génétique des Charlevoisiens est légèrement moins importante que leur poids relatif dans l'ensemble des fondateurs.

**Tableau 3.7 : Répartition et contribution génétique (%) des fondatrices régionales selon leur région d'origine**

Région <sup>(1)</sup>	Nombre de fondatrices	(%)	Contribution génétique des fondatrices (%)
Charlevoix	569	78,37	64,67
Côte-du-Sud	57	7,85	6,52
Agglomération de Québec	19	2,62	2,86
Bas-Saint-Laurent	11	1,52	4,19
Côte-de-Beaupré	9	1,24	1,07
Région de Québec	8	1,10	1,87
Côte-Nord	5	0,69	1,87
Mauricie	5	0,69	3,19
Bois-Francs	4	0,55	0,55
Gaspésie	3	0,41	1,32
Île-de-Montréal	3	0,41	1,43
Abitibi	2	0,28	1,76
Estrie	2	0,28	0,88
Beauce	2	0,28	0,88
Richelieu	2	0,28	0,94
Témiscamingue	2	0,28	1,76
Îles-de-la-Madeleine	1	0,14	0,22
Lanaudière	1	0,14	0,22
Rive-Sud de Montréal	1	0,14	0,06
Indéterminé Québec	3	0,41	0,28
<b>Québec</b>	<b>706</b>	<b>97,25</b>	<b>96,53</b>
Nouveau-Brunswick	3	0,41	1,10
Ontario	1	0,14	0,44
États-Unis	4	0,55	0,88
Irlande	1	0,14	0,08
Indéterminé	8	1,10	0,96
<b>Total</b>	<b>726</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>

(1) Découpage régional tel que défini dans Vézina & al 2004 (voir annexe 2).

**Tableau 3.8 : Répartition et contribution génétique (%) des fondateurs régionaux selon leur région d'origine**

Région <sup>(1)</sup>	Nombre de fondateurs	(%)	Contribution génétique des fondateurs (%)
Charlevoix	583	73,43	56,35
Côte-du-Sud	67	8,19	9,28
Agglomération de Québec	20	2,52	3,39
Bas-Saint-Laurent	19	2,39	4,33
Côte-de-Beaupré	13	1,64	1,29
Région de Québec	13	1,64	2,97
Île-de-Montréal	9	1,13	2,87
Mauricie	9	1,13	2,97
Bois Francs	8	1,01	1,11
Côte-Nord	8	1,01	2,35
Gaspésie	6	0,76	2,07
Estrie	4	0,50	1,13
Îles-de-la-Madeleine	4	0,50	1,69
Richelieu	3	0,38	0,75
Abitibi	2	0,25	1,51
Beauce	2	0,25	0,47
Côte-du-Sud	2	0,25	1,51
Lanaudière	1	0,13	0,19
Outaouais	1	0,13	0,38
Témiscamingue	1	0,13	0,75
Indéterminé Québec	3	0,38	0,24
<b>Québec</b>	<b>776</b>	<b>97,73</b>	<b>96,09</b>
Nouveau-Brunswick	3	0,38	0,61
États-Unis	7	0,88	1,88
Îles Anglo-Normandes	1	0,13	0,09
Écosse	1	0,13	0,07
France	1	0,13	0,75
Indéterminé	5	0,64	0,49
<b>Total</b>	<b>794</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>

(1) Découpage régional tel que défini dans Vézina & al 2004 (voir annexe 2).

Les autres fondateurs régionaux viennent essentiellement des régions à proximité de la Ville de Québec : la Côte-du-Sud, l'agglomération de Québec, la Côte-de-Beaupré et la région de Québec. Ensemble, ces régions fournissent 93 fondatrices régionales et 113 fondateurs régionaux. Les pionnières et les pionniers originaires de ces régions sont respectivement responsables de 12,32% et de 16,93% des

contributions génétiques des femmes et des hommes. Le Bas-Saint-Laurent fournit également une part non-négligeable de pionniers : onze fondatrices et dix-neuf fondateurs sont originaires de cette région. Les autres régions fournissent toutes moins d'une quinzaine de fondateurs.

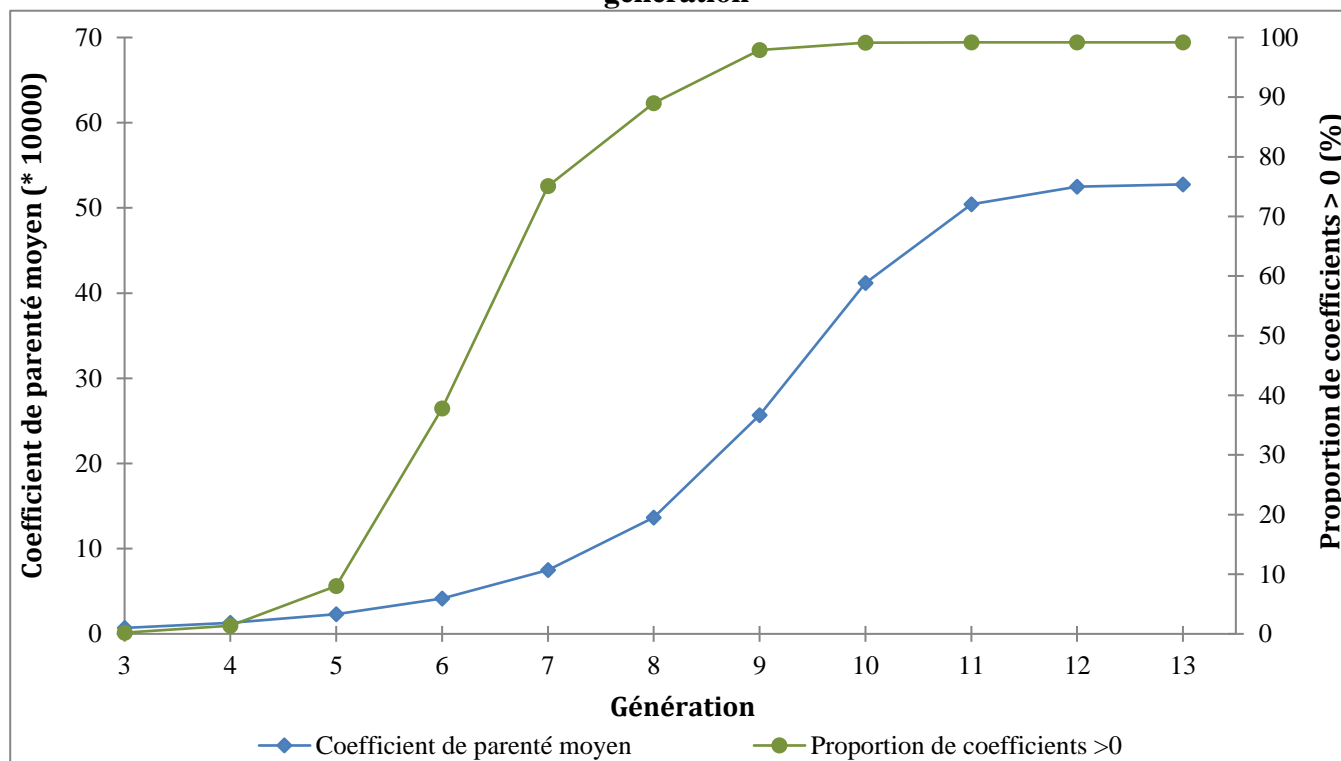
Neuf fondatrices régionales et treize fondateurs régionaux viennent de l'extérieur de la province. Les fondatrices de l'extérieur sont originaires du Nouveau-Brunswick, de l'Ontario, des États-Unis et de l'Irlande. Ensemble, ces fondatrices représentent 2,50% de la contribution génétique des fondatrices régionales. Les fondateurs régionaux de l'extérieur sont, de leur côté, originaires du Nouveau-Brunswick, des États-Unis, des Îles Anglo-Normandes, d'Écosse et de France. Ils expliquent 3,41% de la contribution génétique des fondateurs régionaux. Les lieux d'origine de huit fondatrices régionales et de cinq fondateurs régionaux n'ont pas pu être identifiés. Deux des fondatrices d'origine indéterminée ont toutefois un statut autochtone confirmé. Leur contribution génétique est de 0,16%.

En comparant les tableaux 3.7 et 3.8, il est possible de remarquer que les hommes ont des origines légèrement plus diversifiées que les femmes. Cette distinction n'est toutefois pas aussi frappante que chez les fondateurs immigrants. La contribution génétique totale des fondatrices et fondateurs régionaux est de 246,64, soit 99,9% du pool génique de l'échantillon.

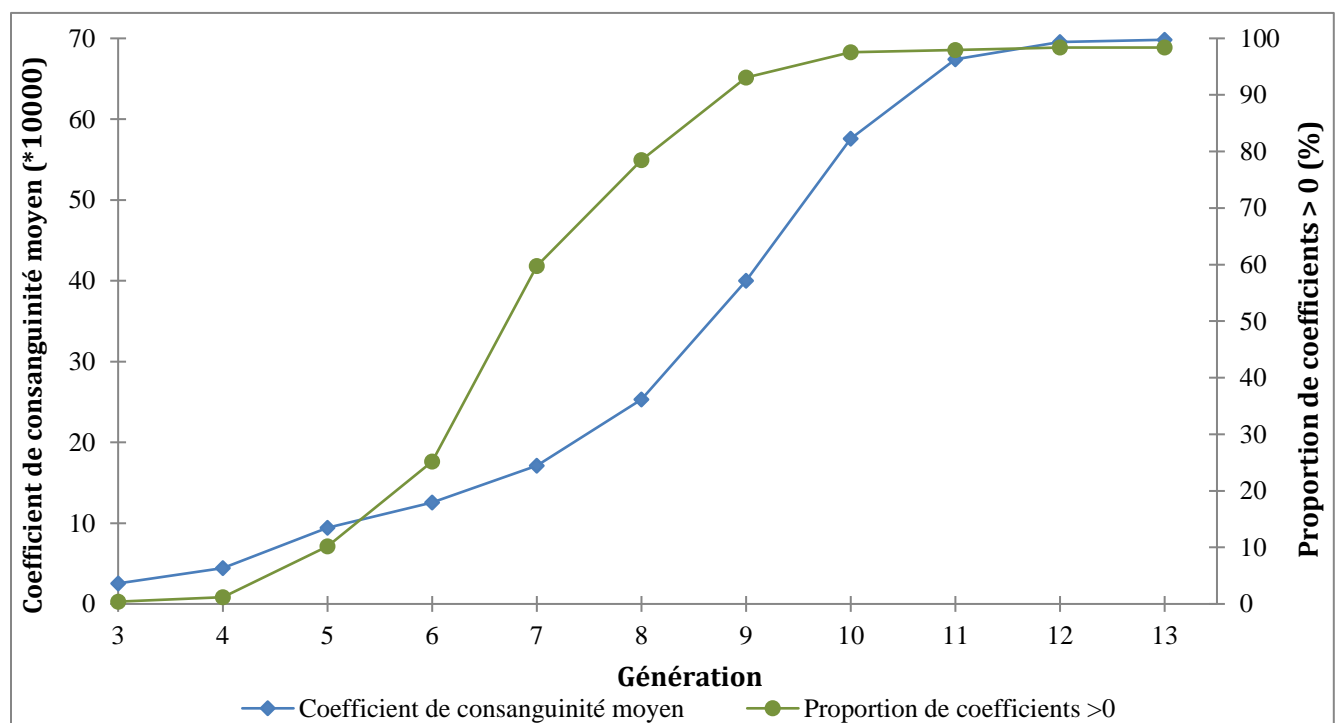
### **3.2.4 Apparentement et consanguinité**

La figure 3.5 illustre les coefficients de parenté moyens et les proportions de coefficients supérieurs à zéro, de la troisième à la treizième génération d'ancêtres (voir aussi l'annexe 3). Le coefficient de parenté est relativement bas dans les cinq premières générations ; le coefficient (multiplié par 10 000) varie alors entre 0,17 et 2,30. Il augmente ensuite significativement dans les six générations suivantes comme l'illustre le graphique. L'apparentement se stabilise à la douzième génération à un niveau d'environ 52 pour 10 000. La proportion de coefficients de parenté supérieurs à zéro évolue plus rapidement que les coefficients de parenté moyens. Cette proportion correspond à la proportion des paires apparentées parmi les 30 381 paires d'individus possibles dans la population. Elle passe de 8,01% à la cinquième génération à 97,87% à la neuvième génération. La proportion de paires apparentées dépasse la barre des 99% à partir de la onzième génération. Ainsi, pratiquement tous les sujets partagent au moins un ancêtre avec les 246 autres sujets de la population étudiée.

**Figure 3.5 : Coefficient de parenté moyen et proportion de coefficients de parenté >0 par génération**



**Figure 3.6 : Coefficient de consanguinité moyen et proportion de coefficients de consanguinité >0 par génération**





Pour un même niveau générationnel, les valeurs des coefficients de consanguinité sont plus élevées que celles des coefficients de parentés (figure 3.6 et annexe 3). Ce résultat, déjà observé dans des études antérieures, s'explique par le fait que la distribution des conjoints selon leurs lieux d'origine ne résulte pas d'un processus aléatoire (Tremblay & al, 2000b). Les individus tendent à se marier avec des personnes qui sont proches d'eux. Ainsi, la probabilité que deux conjoints soient apparentés est plus grande que celle de deux individus sélectionnés au hasard dans la population.

Le degré de consanguinité proche de la population à l'étude est relativement bas. Le coefficient de consanguinité augmente toutefois plus rapidement que le coefficient de parenté. Le coefficient de consanguinité multiplié par 10 000 atteint un niveau de 9,45 dès la cinquième génération alors que le coefficient de parenté est de 2,30 à ce niveau générationnel. Les valeurs se stabilisent à la douzième génération à un niveau d'environ 69. La proportion de coefficients supérieurs à zéro est négligeable dans les quatre premières générations. À la cinquième génération, un participant sur dix présente un coefficient de consanguinité non-nul. Cette proportion augmente très nettement dans les générations suivantes. À partir de la dixième génération, approximativement 98% des participants présentent un coefficient de consanguinité non-nul : les parents de pratiquement tous les participants partagent donc au moins un ancêtre. À partir de la septième génération, la proportion des coefficients non-nul est légèrement moins élevée que la proportion des paires apparentées.

L'apparentement et la consanguinité proche, c'est-à-dire dans les cinq premières générations, apparaissent donc peu élevés dans la population enquêtée. Celle-ci est plutôt marquée par un apparentement et une consanguinité éloignée caractéristiques des populations marquées par des effets fondateurs.

### **3.2.5 Lignées maternelles et paternelles**

#### **3.2.5.1 Caractéristiques générales**

Un total de 106 fondatrices de lignées maternelles a été identifié dans le corpus généalogique (Tableau 3.9). La majorité d'entre elles apparaissent peu de fois dans les lignées, elles sont 69 à apparaître seulement une fois, soit 65% d'entre elles. Le maximum de 17 occurrences est obtenu par une fondatrice

percheronne mariée en 1615 (Mathurine Robin). Le recouvrement moyen des fondatrices maternelles est de 2,3 lignées. La profondeur des lignées maternelles varie entre une et quinze générations pour une profondeur généalogique moyenne de 10,8 générations (voir annexe 4). Les branches maternelles, associables à l'ADN mitochondrial, sont donc sensiblement plus profondes que l'ensemble des branches autosomales, la profondeur généalogique moyenne toutes branches confondues étant de 10,5 générations. Les fondatrices maternelles se sont mariées entre 1615 et 1953 (annexe 5). Leur année moyenne de mariage est 1691. Plus de la moitié des mariages des fondatrices maternelles ont eu lieu entre 1650 et 1674. Une proportion importante des fondatrices mariées lors de cette période est susceptible d'être composée de Filles du Roy, qui sont arrivées en Nouvelle-France entre 1663 et 1673.

**Tableau 3.9 : Caractéristiques générales des fondateurs de lignées maternelles et paternelles**

	Lignées maternelles	Lignées paternelles	Ensemble des lignées généalogiques
Nombre de fondateurs	106	139	4184
Nombre de fondateurs apparaissant une seule fois	69	97	1002
Recouvrement moyen	2,3	1,8	22,9
Recouvrement maximal	17	15	244
Profondeur généalogique moyenne	10,8	8,6	10,5
Profondeur généalogique maximale	15	11	17
Année moyenne de mariage	1691	1702	1694

Du côté des lignées paternelles, on compte 139 fondateurs. Le bassin de chromosomes Y à l'étude est donc plus diversifié que le bassin d'ADN mitochondrial. Toutefois, 97 fondateurs paternels apparaissent une seule fois, soit 70% d'entre eux. Le recouvrement moyen des fondateurs paternels est de 1,8 lignée. Le maximum de 15 lignées observé est obtenu par un fondateur percheron marié en 1657 (Pierre Tremblay). La profondeur des lignées paternelles varie entre une et onze générations pour une profondeur généalogique moyenne de 8,6 générations (annexe 4). Il existe donc une différence importante entre la profondeur généalogique moyenne des lignées maternelles et paternelles. Les fondateurs paternels se sont mariés entre 1616 et 1955 inclusivement, avec une concentration importante,

quoique moins élevée que dans le cas des fondatrices, durant la période 1650-1674 (annexe 5). Leur année moyenne de mariage est 1702.

### 3.2.5.2 Origines

La majorité des fondatrices maternelles (80%) et des fondateurs paternels (84%) sont originaires de France (tableau 3.10). Si l'on considère l'ensemble des lignées, 90% d'entre elles conduisent à des fondatrices françaises, cette proportion étant de 87% du côté des fondateurs. Certaines régions se démarquent par leur importance. Environ 44% des fondatrices maternelles sont originaires de trois régions françaises : l'Aunis, l'Île-de-France et la Normandie ; elles contribuent pour 46% des lignées maternelles. La région du Perche, représentée par seulement 9 fondatrices (9%), explique cependant 16% des lignées. Les fondatrices maternelles non françaises viennent du Canada, d'Écosse, d'Allemagne et du Michigan. Les origines des fondateurs paternels sont sensiblement plus diversifiées que celles des femmes comme c'est le cas pour l'ensemble des fondateurs. Quarante pourcent d'entre eux viennent de trois régions françaises : la Normandie, le Poitou et l'Aunis. Comme dans le cas des fondatrices de lignées maternelles, le Perche explique une proportion beaucoup plus grande des lignées paternelles (14%) que son poids parmi l'ensemble des fondateurs de lignées paternelles (7%). Vingt-et-un fondateurs paternels ne sont pas originaires de France. Ceux-ci viennent du Canada, d'Écosse, de Suisse et du New Hampshire.

La majorité des fondatrices et fondateurs apparaissant plus d'une fois dans les lignées sont d'origine française. Les moyennes d'occurrences des Françaises et des Français sont de 2,63 et 1,83 respectivement. Le Perche enregistre les occurrences les plus élevées aussi bien chez les femmes que chez les hommes. Une seule fondatrice maternelle non-française apparaît plus d'une fois dans les lignées. Il s'agit d'une fondatrice écossaise mariée en 1758 qui figure dans cinq lignées. Trois fondateurs paternels non-français font, quant à eux, plus d'une apparition dans les généalogies : un Acadien présent dans deux lignées, un Écossais présent dans 5 lignées et un fondateur d'origine indéterminé présent dans deux lignées.

Les lieux d'origine de neuf fondatrices maternelles et de onze fondateurs paternels n'ont pas pu être identifiés.

**Tableau 3.10 : Répartition des lignées et fondatrices maternelles et des lignées et fondateurs paternels selon le lieu d'origine**

Origine	Lignées maternelles		Lignées paternelles	
	Total	Fondatrices	Total	Fondateurs
Angoumois	3	2	9	3
Anjou	1	1	2	2
Aunis	42	16	21	12
Auvergne	0	0	2	2
Bretagne	0	0	9	7
Brie	1	1	3	1
Champagne	3	3	0	0
Flandre	0	0	1	1
Guyenne	0	0	3	3
Île-de-France	34	18	13	7
Isère	1	1	1	1
Limousin	1	1	0	0
Lorraine	1	1	2	2
Maine (France)	4	3	10	3
Normandie	36	12	40	25
Orléanais	4	1	3	3
Perche	40	9	34	9
Picardie	1	1	3	2
Poitou	20	6	31	18
Saintonge	11	4	4	3
Saumurois	0	0	1	1
Saint-Pierre-et-Miquelon	0	0	1	1
Touraine	0	0	2	1
Indéterminé France	19	5	21	11
<b>France</b>	<b>222</b>	<b>85</b>	<b>216</b>	<b>118</b>
Acadie	4	4	8	5
Île-Du-Prince-Édouard	2	2	1	1
Nouveau-Brunswick	1	1	2	2
Nouvelle-Écosse	1	1	0	0
<b>Canada</b>	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>11</b>	<b>8</b>
Allemagne	1	1	0	0
Écosse	6	2	5	1
Suisse	0	0	3	1
Michigan	1	1	0	0
New Hampshire	0	0	1	1
Indéterminé	9	9	11	10
<b>Total</b>	<b>247</b>	<b>106</b>	<b>247</b>	<b>139</b>

### 3.3 Histoires migratoires

Les histoires migratoires des participants de CARTaGENE sont assez variables. Certaines sont plutôt stables dans l'espace, tandis que d'autres montrent plusieurs changements.

La majorité des histoires migratoires montrent au moins un déplacement. Seize participants ne comptent toutefois aucun changement, ce qui signifie que leurs lieux de naissance, de résidence la plus longue, ainsi que les lieux de mariage de leurs parents et de leurs quatre grands-parents sont tous identiques. La sédentarité de ces participants apparaît principalement influencée par le fait de vivre dans un important centre urbain : neuf participants sont natifs de Chicoutimi, quatre de Jonquière et trois de Chicoutimi-Nord. Neuf femmes et sept hommes des deux groupes d'âge sont représentés parmi ces participants sédentaires.

Les Saguenayens constituent les trois quarts de l'échantillon généalogique. On en compte 186 nés au Saguenay dont 63 à Chicoutimi et 66 à Jonquière. Les deux principales villes de la région rassemblent donc à elles seules les deux tiers des participants nés au Saguenay. Le tableau 3.11 illustre les histoires migratoires de ces participants. Une majorité des Saguenayens résidait dans leur ville de naissance au moment de l'enquête. Cette majorité est toutefois attribuable à quatre municipalités seulement, soit Chicoutimi, Jonquière, Chicoutimi-Nord et Arvida. Le lieu de résidence la plus longue apparaît être le lieu d'événement le plus stable des Saguenayens : 66% d'entre eux ont résidé le plus longtemps dans leur ville de naissance. Cette proportion est de 81% pour les Chicoutimiens et de 80% pour les Jonquiérois. Ainsi, les lieux de résidence au moment de l'enquête et de la résidence la plus longue témoignent clairement de l'attractivité des villes.

**Tableau 3.11 : Répartition des participants nés au Saguenay selon leurs histoires migratoires**

Lieu de naissance	n	Lieu de résidence au moment de l'enquête		Lieu de résidence la plus longue				Lieu de mariage des parents*				Lieu de mariage des grands-parents maternels				Lieu de mariage des grands-parents paternels**			
		Ville de naissance	Ailleurs au Saguenay	Ville de naissance	Ailleurs au Saguenay	Lac-Saint-Jean	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Saguenay	Lac-Saint-Jean	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Saguenay	Lac-Saint-Jean	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Saguenay	Lac-Saint-Jean	Autre
Arvida	13	2	11	5	8	0	0	4	7	1	1	0	7	2	4	0	6	2	5
La Baie	8	0	8	3	4	1	0	4	3	1	0	4	2	1	1	3	1	3	1
Bas-Saguenay <sup>(1)</sup>	9	0	9	2	7	0	0	6	2	0	1	1	7	0	1	3	5	1	0
Bégin	3	0	3	0	3	0	0	2	0	1	0	1	0	2	0	1	2	0	0
Chicoutimi <sup>(2)</sup>	63	52	11	50	12	0	1	41	17	0	5	24	17	8	14	24	13	6	20
Chicoutimi-Nord	15	5	10	7	8	0	0	9	6	0	0	5	7	0	3	7	4	2	2
Jonquière <sup>(3)</sup>	66	49	17	52	13	0	1	37	14	10	4	15	16	15	20	15	16	18	16
Saint-Ambroise <sup>(4)</sup>	6	0	6	2	4	0	0	3	3	0	0	2	2	0	2	3	2	0	1
Saint-Honoré	3	0	3	2	1	0	0	3	0	0	0	0	3	0	0	0	3	0	0
Total	186	108	78	123	60	1	2	109	52	13	11	52	61	28	45	56	52	32	45

(1) Comprend L'Anse-Saint-Jean, Petit-Saguenay, Rivière-Éternité, Sainte-Rose-du-Nord et Saint-Fulgence.

(2) Comprend Chicoutimi et Laterrière.

(3) Comprend Jonquière et Shipshaw.

(4) Comprend Saint-Ambroise et Saint-Charles-de-Bourget.

\*Le total des mariages des parents est de 185 car les parents d'une participante ne se sont pas mariés.

\*\*Le total des mariages des grands-parents paternels est de 185 car un couple est inconnu.

Les lieux de mariage des parents apparaissent également être plutôt stables bien que sensiblement plus diversifiés que les lieux de résidence des participants. Quatre-vingt-sept pour cent de ces mariages ont eu lieu au Saguenay dont cinquante-neuf pour cent dans les villes de naissance des participants. Treize mariages de parents ont toutefois eu lieu au Lac-Saint-Jean, alors qu'un seul participant y a résidé le plus longtemps. Les onze mariages de parents restants ont lieu ailleurs au Québec et en Ontario. Un total de 185 mariages de parents sont inscrits dans les histoires migratoires des participants du Saguenay en raison de la présence d'une participante née de parents non-mariés dans l'échantillon. Une majorité des couples mariés ailleurs qu'au Saguenay ont donné naissance à un participant dans une des deux principales villes de la région. Dix des treize mariages enregistrés au Lac-Saint-Jean apparaissent dans les histoires migratoires de participants jonquiérois. Neuf des onze couples mariés à l'extérieur sont, quant à eux, les parents de participants nés à Chicoutimi ou à Jonquière.

Les lieux de mariages des grands-parents maternels et paternels sont nettement plus diversifiés que ceux des autres événements migratoires. La majorité de ces mariages ont toutefois lieu au Saguenay. Du côté maternel, le Saguenay compte pour 61% des mariages des grands-parents, dont 28% dans la ville de naissance des participants. Du côté paternel, ces proportions sont de 58% et 30% respectivement. Le Lac-Saint-Jean compte pour une part plus importante des mariages de grands-parents, soit 15% du côté maternel et 18% du côté paternel. Ces résultats semblent témoigner de l'existence d'un important phénomène de migration interne dans la région, les villes du Saguenay attirant les migrants du Lac-Saint-Jean. Près d'un quart des mariages des grands-parents maternels et paternels ont, quant à eux, eu lieu à l'extérieur de la région. Du côté maternel, six des 45 mariages de l'extérieur de la région ont eu lieu ailleurs qu'au Québec, soit aux États-Unis, au Nouveau-Brunswick et en Ontario. Du côté paternel, trois mariages de l'extérieur ont eu lieu aux États-Unis et un a eu lieu au Nouveau-Brunswick.

Trente-quatre participants sont nés dans quinze localités du Lac-Saint-Jean (tableau 3.12). À noter que les lieux de résidence au moment de l'enquête ne figurent pas dans ce tableau, puisque les participants sont tous des résidents du Saguenay (ils résident donc tous dans un lieu différent de leur lieu de naissance). Alma et Roberval rassemblent les plus grands nombres de participants avec des totaux de onze et six participants respectivement. Le lieu de résidence la plus longue n'est pas le lieu d'événement le plus stable chez les Jeannois comme c'est le cas chez les Saguenayens. Plus de la moitié d'entre eux ont résidé le plus longtemps au Saguenay. Quatorze ont toutefois résidé le plus longtemps au Lac-Saint-

Jean, dont dix dans leur localité de naissance. Le participant restant a résidé le plus longtemps en Côte-du-Sud.

Les lieux de mariages des parents sont les lieux d'événements les plus stables dans les histoires migratoires jeannoises. Vingt-huit de ces mariages ont eu lieu au Lac-Saint-Jean, dont quinze dans les localités de naissance des participants. Les six mariages restants ont été enregistrés au Saguenay. Aucun mariage de parent n'a donc eu lieu dans une autre région.

Une variation des lieux de mariages maternels et paternels, semblable à celle observée au Saguenay, est perceptible dans les histoires migratoires des participants nés au Lac-Saint-Jean. Vingt-quatre mariages de grands-parents maternels ont tout de même eu lieu au Lac-Saint-Jean. Cependant, seulement six de ces mariages ont eu lieu dans la localité de naissance des participants. Les trois mariages restants ont eu lieu ailleurs dans la province. Du côté paternel, la diversification des lieux de mariages est plus évidente. Plus de la moitié d'entre eux ont eu lieu au Lac-Saint-Jean, dont cinq mariages dans les localités de naissance des participants. Seulement trois mariages ont lieu au Saguenay. Les treize mariages restants ont été célébrés ailleurs dans la province et au Nouveau-Brunswick. Cinq de ces mariages ont été enregistrés dans Charlevoix.



**Tableau 3.12 : Répartition des participants nés au Lac-Saint-Jean selon leurs histoires migratoires**

Lieu de naissance*	N	Lieu de résidence la plus longue				Lieu de mariage des parents				Lieu de mariage des grands-parents maternels				Lieu de mariage des grands-parents paternels			
		Ville de naissance	Ailleurs au Lac-Saint-Jean	Saguenay	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Lac-Saint-Jean	Saguenay	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Lac-Saint-Jean	Saguenay	Autre	Ville de naissance	Ailleurs au Lac-Saint-Jean	Saguenay	Autre
<b>Alma</b>	11	3	1	7	0	4	3	4	0	1	6	4	0	1	4	1	5
<b>Dolbeau-Mistassini</b>	4	1	1	2	0	1	2	1	0	0	2	1	1	0	2	0	2
<b>Roberval</b>	6	1	2	3	0	5	1	0	0	2	4	0	0	1	3	2	0
<b>Domaine-du-Roy<sup>(1)</sup></b>	5	2	0	3	0	2	2	1	0	1	1	2	1	3	0	0	2
<b>Maria-Chapdelaine<sup>(2)</sup></b>	5	1	0	3	1	1	4	0	0	0	4	0	1	0	2	0	3
<b>Lac-Saint-Jean-Est<sup>(3)</sup></b>	3	2	0	1	0	2	1	0	0	2	1	0	0	0	2	0	1
<b>Total</b>	<b>34</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>19</b>	<b>1</b>	<b>15</b>	<b>13</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>18</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>13</b>	<b>3</b>	<b>13</b>

(1) Comprend Chambord, La Doré, Lac-Bouchette, Saint-Méthode et Saint-Prime.

(2) Comprend Albanel, Saint-Augustin-du-Lac-Saint-Jean, Saint-Edmond et Sainte-Jeanne-d'Arc.

(3) Comprend Hébertville et Métabetchouan-Lac-à-la-Croix.

\*Les municipalités comptant un ou deux participants ont été incluses dans leur MRC respectives.

**Tableau 3.13 : Répartition des participants nés à l'extérieur de la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean selon leurs histoires migratoires**

Région de naissance*	n	Lieu de résidence la plus longue			Lieu de mariage des parents		Lieu de mariage des grands-parents maternels		Lieu de mariage des grands-parents paternels**	
		Région de naissance	Saguenay	Autre	Région de naissance	Autre	Région de naissance	Autre	Région de naissance	Autre
<b>Est<sup>(1)</sup></b>	8	0	6	2	8	0	7	1	4	3
<b>Centre<sup>(2)</sup></b>	8	0	7	1	7	1	6	2	5	3
<b>Ouest<sup>(3)</sup></b>	10	2	5	3	8	2	1	9	2	8
<b>Extérieur du Québec</b>	1	1	0	0	1	0	1	0	0	1
<b>Total</b>	<b>27</b>	<b>3</b>	<b>18</b>	<b>6</b>	<b>24</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>12</b>	<b>11</b>	<b>15</b>

(1) Comprend le Bas-Saint-Laurent, Charlevoix, la Côte-Nord et les Îles-de-la-Madeleine.

(2) Comprend l'Estrie, la Mauricie et la région de Québec.

(3) Comprend l'Abitibi, Montréal, Richelieu et le Témiscamingue.

\*Voir l'annexe 2 pour la carte des régions.

\*\*Le total des mariages de grands-parents paternels est de 26 puisqu'un couple est inconnu.

Les vingt-sept participants nés à l'extérieur de la région ont été regroupés en quatre grandes régions de résidences : l'est, le centre, l'ouest et l'extérieur du Québec (tableau 3.13). Les lieux de résidence au moment de l'enquête ne figurent pas dans ce tableau comme c'est le cas pour le Lac-Saint-Jean, puisque les participants résidaient tous au Saguenay. Les deux tiers de ces participants ont résidé le plus longtemps au Saguenay. Seulement trois des participants de l'extérieur ont résidé le plus longtemps dans leur région de naissance. Les lieux de mariage des parents sont les lieux d'événement les plus stables dans les histoires migratoires des participants de l'extérieur comme pour ceux du Lac-Saint-Jean. Seulement trois mariages de parents ont lieu dans une autre région.

Il est également possible de remarquer une diversification des lieux de mariages des grands-parents maternels et paternels dans les histoires migratoires des participants nés à l'extérieur de la région. Cette diversité apparaît sensiblement plus marquée que chez les Saguenayens et les Jeannois. Près de la moitié des mariages de grands-parents maternels toutes origines confondues ont eu lieu dans une région différente de la région de naissance des participants. Du côté paternel, ils sont plus de la moitié à s'être mariés dans une autre région. La diversification des lieux de mariages apparaît particulièrement marquée chez les participants de l'ouest, seulement trois mariages de grands-parents sur vingt ayant eu lieu dans

la région de naissance des participants. L'ancrage régional se montre donc plutôt faible dans ces régions. Il est toutefois important de noter que le peuplement du Témiscamingue et de l'Abitibi, qui font partie des régions de l'ouest, ne s'est amorcé qu'à partir de 1885 pour le Témiscamingue et 1912 pour l'Abitibi (Gourd & al 1975). Il est donc normal que l'ancrage régional soit faible dans ces régions, les mariages de grands-parents des participants de CARTaGENE remontant à la fin du XIX<sup>e</sup> et au début du XX<sup>e</sup> siècle.

Les lieux de mariages des grands-parents maternels des participants de l'est et du centre apparaissent plutôt stables, seulement trois mariages ayant eu lieu dans une autre région. Un seul mariage de grands-parents a eu lieu au Saguenay. Il s'agit du mariage des grands-parents maternels d'une participante née en Abitibi. Les histoires migratoires des participants nés à l'extérieur semblent témoigner d'un ancrage régional moins important parmi ces participants.

Le tableau 3.14 illustre la répartition des cinq principaux événements liés aux participants de l'étude selon les lieux où ils se sont déroulés. Une majorité de ces événements ont eu lieu au Saguenay, soit un total de 805 événements. Plus de la moitié de ces événements ont eu lieu à Chicoutimi ou Jonquière qui rassemblent 276 et 228 événements respectivement. La part des événements ayant eu lieu dans ces deux endroits est plus importante pour les événements plus récents et diminue avec l'ancienneté. Près de 90% des participants de CARTaGENE ont résidé le plus longtemps dans la région du Saguenay qui compte pour moins de la moitié des mariages de grands-parents maternels comme paternels. Ces chiffres concordent avec la diversification de lieux observée dans les histoires migratoires des trois groupes de participants.

Le Lac-Saint-Jean rassemble, quant à lui, un total de 192 événements. Un phénomène inverse à celui présent au Saguenay est observable au Lac-Saint-Jean : la part de la région augmente avec l'ancienneté des événements. Seulement 6% des participants ont résidé le plus longtemps au Lac-Saint-Jean qui compte pour 21% et 20% des mariages de grands-parents maternels et paternels. Certaines localités du Lac-Saint-Jean se démarquent par le nombre d'événements qui s'y sont déroulés. La concentration des événements est toutefois beaucoup moins importante au Lac-Saint-Jean qu'au Saguenay. Les trois principales municipalités, Alma, Roberval et Hébertville rassemblent 40% des événements de la région, tandis que Chicoutimi et Jonquière comptent pour 63% des événements du Saguenay.

L'essentiel des 235 événements restants ont eu lieu dans les autres régions québécoises. Les régions de l'est et du centre rassemblent 93 et 86 événements respectivement. Comme c'est le cas au Lac-Saint-Jean, le nombre d'événements ayant lieu dans ces régions augmente avec l'ancienneté. Ces régions comptent chacune pour moins de 4% des résidences les plus longues et des naissances, mais rassemblent de 12% à 14% des mariages de grands-parents. Du côté de l'est, Charlevoix et le Bas-Saint-Laurent sont les régions les plus représentées avec un total de 29 événements chacune. Dans le centre, la Mauricie et la Côte-du-Sud sont les plus représentées avec 24 et 21 événements respectivement. Les régions de l'ouest, bien qu'elles comptent pour un plus grand nombre de naissances que celles de l'est et du centre, ne rassemblent que 37 événements. Un total de dix-neuf événements, dont quatorze mariages de grands-parents, a lieu à l'extérieur du Québec. Ces événements se sont produits en Ontario, au Nouveau-Brunswick, aux États-Unis, en France et en Italie.

**Tableau 3.14 : Répartitions des différents événements liés aux participants selon les lieux où ils se sont déroulés**

Lieu d'événement*	Résidence la plus longue		Naissance		Mariage des parents**		Mariage des grands-parents maternels		Mariage des grands-parents paternels***	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
<b>Chicoutimi</b>	94	38,1	62	25,1	51	20,7	36	14,6	33	13,5
<b>Jonquière</b>	80	32,4	65	26,3	43	17,5	21	8,5	19	7,8
<b>Ailleurs au Saguenay</b>	46	18,6	59	23,9	73	29,7	64	25,9	59	24,1
<b>Lac-Saint-Jean</b>	15	6,1	34	13,8	41	16,7	52	21,1	50	20,4
<b>Est<sup>(1)</sup></b>	6	2,4	8	3,2	14	5,7	31	12,6	34	13,9
<b>Centre<sup>(2)</sup></b>	1	0,4	8	3,2	13	5,3	30	12,1	34	13,9
<b>Ouest<sup>(3)</sup></b>	4	1,6	10	4,0	8	3,3	5	2,0	10	4,1
<b>Extérieur du Québec et indéterminé</b>	1	0,4	1	0,4	3	1,2	8	3,2	6	2,4
<b>Total</b>	247	100,0	247	100,0	246	100,0	247	100,0	245	100,0

(1) Comprend le Bas-Saint-Laurent, Charlevoix, la Côte-Nord, la Gaspésie, les Îles-de-la-Madeleine et le Nord-du Québec.

(2) Comprend la Beauce, la Côte-de-Beaupré, la Côte-du-Sud, l'Estrie, l'agglomération de Québec, la région de Québec et la Mauricie.

(3) Comprend l'Abitibi, Laval, Montréal, l'Outaouais, Richelieu et le Témiscamingue.

\*Voir l'annexe 2 pour la carte des régions.

\*\*Le total des mariages de parents est de 246 car les parents d'une participante ne se sont pas mariés.

\*\*\*Le total des mariages de grands-parents paternels est de 245 puisque deux de ces couples sont inconnus.

## CHAPITRE 4 : DISCUSSION

### 4.1 Caractéristiques générales

La population de CARTaGENE se distingue des populations d'autres études par son caractère plus inclusif. À l'exception des individus institutionnalisés et des résidents des communautés autochtones, toute personne âgée entre 40 et 69 ans résidant dans l'une des villes ciblées avait la possibilité de participer à l'enquête. Plusieurs études en génétique des populations ont, de leur côté, un minimum de deux générations d'ancrage dans la population étudiée comme critère d'inclusion : les sujets de l'étude doivent avoir des parents nés ou mariés dans la population étudiée, les généalogies doivent donc être la plupart du temps complètes à 100% jusqu'à la deuxième génération. Ce genre de critères a été utilisé dans différentes études sur le Québec (tableau 4.1). Cette mesure permet notamment d'exclure les immigrants récents des échantillons. Certaines minorités religieuses peuvent également se retrouver exclues des études généalogiques, les bases de données généalogiques du Québec ne couvrant que partiellement la population non-catholique. Ainsi, plusieurs des études généalogiques faites au Québec sont centrées sur la population canadienne-française. Puisque CARTaGENE utilise des critères de sélections plus inclusifs, la population étudiée est plus représentative de la population contemporaine de la région. Malgré la différence significative qui existe entre la composition l'échantillon généalogique et la population de CARTaGENE, il est peu probable que cette différence ait eu une grande influence sur les résultats.

Une bonne complétude généalogique est tout de même atteinte dans les généalogies de CARTaGENE. À 10,5 générations de complétude moyenne, le corpus de CARTaGENE figure parmi les plus complets des études sur la population canadienne-française. D'autres études sur les populations du Saguenay et du nord-est de la province atteignent des complétudes de près de 10 générations : Lavoie (2003) pour le Bas-Saguenay et le Lac-Saint-Jean, Vézina & al (2004), Bherer & al (2011). Lavoie (2003) obtient une profondeur généalogique moyenne de 9,6 générations pour le Haut-Saguenay, population correspondant à la population couverte par CARTaGENE. Toutefois, les sujets de l'étude de Lavoie se sont mariés entre 1945 et 1965, soit la génération avant CARTaGENE dont les sujets sont nés entre 1940 et 1970 ce qui explique l'écart d'une génération des profondeurs généalogiques moyennes observées dans ces corpus. Deux corpus généalogiques enregistrent une profondeur généalogique moyenne légèrement plus élevée que celle de CARTaGENE, soit le corpus de Charlevoix de l'étude de Tremblay

& al (2000a) avec une profondeur de 10,8 générations et celui de Heyer & al (1997) avec 10,7 générations. Les sujets de ces corpus sont de la même génération que ceux de CARTaGENE.

**Tableau 4.1 : Comparaison des corpus généalogiques utilisés dans différentes études**

<b>Corpus</b>	<b>Sujets</b>	<b>Région</b>	<b>n</b>	<b>Profondeur généalogique moyenne (générations)</b>
<b>CARTaGENE</b>	Nés entre 1940 et 1970	RMR de Saguenay	247	10,5
<b>Lavoie 2003</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Bas-Saguenay	100	10,1
		Haut-Saguenay	100	9,6
		Lac-Saint-Jean	100	9,8
<b>Roy-Gagnon &amp; al 2011</b>	Nés dans la région avant 1960 ou qui ont au moins un parent né dans la région avant 1960	Saguenay	22	9,0*
<b>Heyer &amp; al 1997</b>	673 participants atteints de l'une de six maladies héréditaires et 99 participants contrôles, nés au Saguenay (année moyenne 1962)	Saguenay	772	10,7**
<b>Tremblay 2014</b>	Mariés dans la région entre 1965 et 1985	Saguenay-Lac-Saint-Jean	300	10,6
		Ensemble de la province	5100	10,0
<b>Vézina &amp; al 2004</b>	Mariés entre 1935 et 1974 qui ont des parents mariés dans la province	Saguenay-Lac-Saint-Jean	90	9,9
<b>Vézina &amp; al 2005, Letendre 2007, Tremblay &amp; Vézina 2010, Bherer &amp; al 2011</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Nord-Est (incluant le Saguenay)	174***	9,8
		Ensemble de la province	2221****	9
<b>Tremblay &amp; al 2000a</b>	Nés entre 1950 et 1971 dans Charlevoix Mariés entre 1900 et 1948 à Rimouski	Charlevoix	80	10,8
		Rimouski	80	9,4

\*Donnée pour l'ensemble du corpus généalogique (n=140) utilisé dans l'étude, comprenant des participants de quatre autres régions du Québec.

\*\*Valeur estimée.

\*\*\*157 dans Bherer & al 2011.

\*\*\*\*2223 dans Vézina & al 2005.

## 4.2 Les fondateurs immigrants

Les Français constituent sans conteste le principal groupe de fondateurs de la population canadienne-française, la part des Français dans l'ensemble des fondateurs et l'importance de leur contribution génétique étant toutefois variables dans les différentes sous-populations du Québec (Bherer & al, 2011). La part des fondatrices et des fondateurs français identifiés dans la population enquêtée est plus grande que celles observées par Vézina et ses collaborateurs (2005) pour l'ensemble de la province (tableau 4.2). Cette différence apparaît toutefois essentiellement attribuable à la plus grande homogénéité démogénétique observable dans l'est de la province. En effet, à 82,2%, la proportion de fondateurs français les deux sexes confondus se rapproche davantage de celle observée par Bherer & al dans le nord-est de la province, bien que légèrement moins importante. Les contributions génétiques françaises observées dans les trois corpus sont toutefois comparables. Dans le corpus de CARTaGENE comme dans celui de Vézina & al (2005), la contribution génétique des Françaises est légèrement moins importante que celles des Français, se situant aux alentours de 88% et 89% contre environ 91% pour les hommes.

**Tableau 4.2 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs français selon différentes études**

Corpus	Région (nombre de sujets)	Proportion de fondateurs français (%)		Contribution génétique des fondateurs français (%)	
<b>CARTaGENE</b>	RMR de Saguenay (247)	Femmes	74,47	Femmes	88,43
		Hommes	85,73	Hommes	91,11
		Ensemble	82,15	Ensemble	90,16
<b>Vézina &amp; al 2005</b>	Ensemble de la province (2223)	Femmes	61,9	Femmes	88,7
		Hommes	79,8	Hommes	90,8
<b>Bherer &amp; al 2011</b>	Nord-Est (incluant le Saguenay) (157)	Ensemble	86,2	Ensemble	90,3
	Ensemble de la province (2221)		68,0		89,1

Les trois principales régions d'origine des fondatrices françaises observées par Vézina et ses collaborateurs (2005) sont les mêmes que celles identifiées dans le corpus de CARTaGENE : l'Île-de-France, la Normandie et l'Aunis. Ces régions comptent pour une part légèrement moins importante de l'ensemble des fondatrices identifiées dans le corpus de CARTaGENE : 58% des fondatrices françaises sont originaires de ces trois régions alors qu'elles comptent pour 61% des Françaises identifiées par

Vézina & al (2005). Du côté des hommes, les deux principales régions d'origines des fondateurs français sont les mêmes dans les deux études, soit la Normandie et le Poitou. La troisième région d'origine des Français est l'Aunis pour le corpus de CARTaGENE et l'Île-de-France pour le corpus de Vézina & al (2005). Les trois principales régions d'origines rassemblent respectivement 39% et 36% des Français de CARTaGENE et de l'étude de 2005.

L'un des faits saillants des résultats d'analyse du corpus de CARTaGENE est sans conteste l'importance de la contribution génétique des fondatrices et des fondateurs du Perche. Cette importance a également été notée par Vézina et ses collaborateurs (2005), par Tremblay et ses collaborateurs (2000a) et par Heyer et ses collaborateurs (1997) (tableau 4.3). Les proportions de Percherons observés dans le corpus de CARTaGENE et dans l'étude de Vézina & al (2005) sont similaires. Leur contribution génétique est toutefois nettement moins élevée dans le corpus de Vézina & al (2005) que dans celui de CARTaGENE. La contribution génétique percheronne est tout de même de trois à quatre fois plus importante que le poids relatif des Percherons dans le corpus de Vézina et ses collaborateurs. Du côté de CARTaGENE, la contribution génétique des Percheronnes et des Percherons est de cinq à sept fois plus élevée que leur poids dans l'ensemble des fondateurs.

**Tableau 4.3 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs percherons selon différentes études**

Corpus	Région (nombre de sujets)	Proportion de fondateurs percherons (%)		Contribution génétique des fondateurs percherons (%)	
<b>CARTaGENE</b>	RMR de Saguenay (247)	Femmes	2,7	Femmes	13,5
		Hommes	2,5	Hommes	18,4
		Ensemble	2,5	Ensemble	16,7
<b>Vézina &amp; al 2005</b>	Ensemble de la province (2223)	Femmes	3	Femmes	9
		Hommes	2	Hommes	9
<b>Tremblay &amp; al 2000a</b>	Charlevoix (80)	Ensemble	5,3*	Ensemble	20,8*
	Rimouski (80)		5,6*		13,0*
<b>Heyer &amp; al 1997</b>	Saguenay (772)	Ensemble	0,6**	Ensemble	17,8**

\*Proportions calculées pour les fondateurs du XVII<sup>e</sup> siècle uniquement.

\*\*Fondateurs présents dans au moins 95% des généalogies.

Encore une fois, les différences observables entre les corpus apparaissent essentiellement attribuables à la stratification des populations de l'est de la province. La contribution génétique



percheronne du corpus de CARTaGENE se rapproche davantage de celles observée dans l'étude de Tremblay et ses collaborateurs (2000a) et celle de Heyer et ses collaborateurs (1997). Selon les résultats de Tremblay et al (2000a), qui concernent les fondateurs du XVII<sup>e</sup> siècle uniquement, les fondateurs percherons contribuent à 20,8% du pool génique de Charlevoix et à 13,0% du pool génique de Rimouski. Dans le cas de Charlevoix, qui partage de forts liens démogénétiques avec le Saguenay, cette contribution est près de cinq fois plus grande que le poids relatif des Percherons dans l'ensemble des fondateurs. Pour le corpus de CARTaGENE, si l'on compte uniquement les fondateurs du XVII<sup>e</sup> siècle, les Percherons comptent pour 3,7% des fondateurs et 19,5% de la contribution génétique ; ces résultats sont similaires à ceux observés dans Charlevoix par Tremblay & al (2000a). Dans Heyer et al (1997), 17 fondateurs percherons (représentant moins de 1% de l'ensemble des fondateurs identifiés) expliquent 17,8% du pool génique saguenayen. Il s'agit de fondateurs apparaissant dans au moins 95% des généalogies de chacun des groupes étudiés. Du côté de CARTaGENE, quatorze des vingt-six fondateurs apparaissant dans 95% des généalogies saguenayennes sont originaires du Perche et ils expliquent 8,66% du pool génique. À noter enfin que dans toutes les études comparées, les Percherons affichent la plus grande contribution génétique moyenne.

L'importance de la contribution génétique des Percherons a également été observée par Tremblay et Vézina (2010). Cette importance est explicable par l'arrivée précoce des fondateurs originaires de cette province en Nouvelle-France. Selon l'étude de Tremblay et Vézina, près de 90% des fondateurs percherons sont arrivés avant 1660. Cette proportion est de plus de 97% pour le corpus de CARTaGENE ; seulement trois des cent six fondateurs percherons identifiés se sont mariés après 1660. L'année moyenne de mariage des Percherons est 1646 pour le corpus de CARTaGENE. Les fondateurs du Perche se sont donc mariés en moyenne près de cinquante ans plus tôt que l'ensemble des fondateurs qui ont une année moyenne de mariage de 1694.

### 4.3 Les fondateurs régionaux

L'importance de Charlevoix dans le peuplement du Saguenay est connue depuis longtemps (Pouyez & Lavoie, 1983; Gauvreau & Bourque, 1988; Bouchard, 1996). Les résultats obtenus pour le corpus de CARTaGENE confirment ceux des études antérieures. Selon l'étude de Lavoie (2003) Charlevoix est la principale région d'origine des fondateurs des trois sous-régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, la proportion de pionniers originaires de cette région variant entre 67,1% et 82,6% (tableau 4.4). La part des Charlevoisiens observée parmi l'ensemble des fondateurs régionaux identifiés dans le corpus de CARTaGENE est comparable à celle observée par Lavoie (2003) au Haut-Saguenay, soit environ 76%. Les Charlevoisiens contribuent toutefois à une part légèrement moins importante du pool génique de CARTaGENE (60%, comparativement à 67% pour le corpus Haut-Saguenay de l'étude de Lavoie).

**Tableau 4.4 : Comparaison de la proportion et de la contribution génétique (%) des fondateurs charlevoisiens selon différentes études**

Corpus	Sujets	Région (nombre de sujets)	Proportion de fondateurs charlevoisiens (%)	Contribution génétique des fondateurs charlevoisiens (%)
<b>CARTaGENE</b>	Nés entre 1940 et 1970 qui résidaient au Saguenay au moment de l'enquête	RMR de Saguenay (247)	75,8	60,2
<b>Lavoie 2003</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Bas-Saguenay (100)	82,6	79,6*
		Haut-Saguenay (100)	76,5	66,9*
		Lac-Saint-Jean (100)	67,1	55,5*

\* Valeurs ajustées afin de ne pas prendre en compte les branches interrompues.

Les autres régions d'origine importantes des fondateurs régionaux observées dans le corpus de CARTaGENE sont essentiellement les mêmes que celles observées par Lavoie (2003) pour le Haut-Saguenay, soit la Côte-du-Sud, l'agglomération de Québec, le Bas-Saint-Laurent et la Côte-de-Beaupré.

Si les résultats obtenus pour le corpus de CARTaGENE sont comparables aux résultats des études antérieures, il est toutefois possible de remarquer une légère diversification du pool génique du Haut-Saguenay. La différence de contribution génétique observée dans le corpus de CARTaGENE par

rapport aux résultats de Lavoie (2003) pour le Haut-Saguenay est attribuable aux participants de CARTaGENE nés à l'extérieur de la région.

Les résultats obtenus pour le corpus de CARTaGENE témoignent également d'une importante différence entre la contribution génétique des fondateurs charlevoisiens et leur poids dans l'ensemble des fondateurs régionaux. Cette différence s'explique en bonne partie par la présence de 27 participants de CARTaGENE parmi ce groupe de fondateurs régionaux. Ces participants, dont seulement deux sont originaires de Charlevoix, apportent une contribution génétique de 10,9 % (27 sur 247) à la population enquêtée, alors qu'ils ne représentent que 1,8 % (27 sur 1520) des fondateurs régionaux. Ces disproportions tendraient à diminuer avec un échantillon plus grand.

#### **4.4 Apparentement et consanguinité**

L'analyse des généalogies de CARTaGENE montre, encore une fois, l'existence de forts liens d'apparentement et de consanguinité éloignés au sein de la population. En effet, l'apparentement et la consanguinité se révèlent plutôt faibles dans les cinq premières générations, l'essentiel des liens observés se produisant entre la sixième et la onzième génération. Le tableau 4.5 compare les coefficients de parenté et de consanguinité proches et éloignés observés dans différentes études portant sur la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean et du Québec.

Les niveaux d'apparentement et de consanguinité observés dans le corpus de CARTaGENE figurent parmi les plus bas observés dans la région. Le coefficient de parenté à la cinquième génération le plus bas observé dans la région est celui du corpus de CARTaGENE. À la treizième génération, un seul coefficient calculé dans la région est plus bas que celui de CARTaGENE. Il s'agit du coefficient de parenté de l'étude de Lavoie (2003) pour la sous-population du Lac-Saint-Jean qui se caractérise par une plus grande diversité génétique que les deux autres sous-populations régionales. Du côté de la consanguinité, à 9,45 pour 10 000 le niveau observé à la cinquième génération pour le corpus de CARTaGENE se rapproche de celui obtenu par Vézina & al (2004). Le coefficient obtenu pour CARTaGENE est toutefois près de deux fois moins élevé que celui de Lavoie (2003) pour le Haut-Saguenay. Les participants de CARTaGENE affichent le plus bas coefficient de consanguinité éloignée.

Les différences observées sont essentiellement explicables par le caractère plus inclusif de l'étude de CARTaGENE. Il est important de noter que les participants de CARTaGENE sont nés plus récemment, en moyenne, que ceux des études antérieures, facteur qui peut également influencer les valeurs de l'apparentement et de la consanguinité. Les valeurs obtenues pour le corpus de CARTaGENE sont vraisemblablement plus représentatives de la population régionale contemporaine

**Tableau 4.5 : Comparaison de coefficients de parenté et de consanguinité observés dans différentes études**

Corpus	Sujets	Région (nombre de sujets)	Coefficient de parenté (x10000)		Coefficient de consanguinité (x10000)	
			5 <sup>e</sup> gén.	13 <sup>e</sup> gén.	5 <sup>e</sup> gén.	13 <sup>e</sup> gén.
<b>CARTaGENE</b>	Nés entre 1940 et 1970 qui résidaient au Saguenay au moment de l'enquête	RMR de Saguenay (247)	2,30	52,76	9,45	69,82
<b>Lavoie 2003</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Bas-Saguenay (100)	21,13	104,22	53,52	140,46
		Haut-Saguenay (100)	4,21	62,02	18,16	84,11
		Lac-Saint-Jean (100)	3,72	43,39	29,69	81,14
<b>Roy-Gagnon &amp; al 2011</b>	Nés dans la région avant 1960 ou qui ont au moins un parent né dans la région avant 1960	Saguenay (22)	n/d	55,00	n/d	n/d
<b>Vézina &amp; al 2004</b>	Mariés entre 1935 et 1974 qui ont des parents mariés dans la province	Saguenay-Lac-Saint-Jean (90)	5,06	77,68	8,25	89,22
<b>Letendre 2007, Bherer &amp; al 2011</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Nord-Est (incluant le Saguenay) (174*)	n/d	56,00	n/d	n/d
<b>Vézina &amp; al 2005</b>	Mariés entre 1945 et 1965 qui ont des parents mariés dans la province	Ensemble de la province (2223)	0,22	5,25	n/d	n/d

\*157 dans Bherer & al 2011.

Si les niveaux d'apparentement et de consanguinité de CARTaGENE sont moins élevés que ceux observés dans les différentes études sur la population régionale, les coefficients de parenté observés sont nettement plus élevés que ceux obtenus par Vézina et ses collaborateurs (2005) pour l'ensemble de la province. Les niveaux observés pour le corpus de CARTaGENE sont dix fois plus élevés que ceux de

l'étude de Vézina & al (2005). Cette différence est en lien avec l'histoire du peuplement de la région qui a favorisé l'homogénéisation génétique de la population.

#### **4.5 Lignées maternelles et paternelles**

Les résultats obtenus pour l'analyse des lignées maternelles et paternelles du corpus de CARTaGENE sont similaires à ceux obtenus par Tremblay et Vézina (2010). Les deux corpus se démarquent par une disparité entre le nombre de fondatrices maternelles et de fondateurs paternels, les fondateurs étant plus nombreux. Les lignées du corpus de CARTaGENE sont cependant plus profondes que celle du corpus de Tremblay et Vézina (2010). Les lignées maternelles de CARTaGENE ont une profondeur moyenne de 10,8 générations et atteignent une profondeur maximale de 15 générations, ces mesures étant de 9,4 et 13 générations respectivement pour le corpus de Tremblay et Vézina. Les lignées paternelles de CARTaGENE ont une profondeur moyenne de 8,6 et une profondeur maximale de 11 générations, ces mesures étant de 7,6 et 11 générations pour Tremblay et Vézina. Ces différences sont explicables par la plus grande ancienneté des sujets de l'étude de Tremblay et Vézina qui correspondent à la génération précédant celle de CARTaGENE.

Les origines des fondatrices maternelles et des fondateurs paternels observés dans les deux corpus sont également similaires. La fondatrice et le fondateur (originaires du Perche) recouvrant le plus grand nombre de lignées sont vraisemblablement les mêmes dans les deux corpus.

#### **4.6 Histoires migratoires**

L'analyse des histoires migratoires a permis d'évaluer l'ampleur de l'ancrage régional des participants de CARTaGENE dans la région. Les résultats obtenus ont été comparés à ceux de Tremblay (2014) dans son étude sur *les origines régionales ancestrales au Québec*. Les participants de CARTaGENE n'étant pas tous mariés, la région de naissance a été utilisée comme lieu d'origine des sujets. Le lieu de mariage des sujets a été utilisé comme lieu d'origine dans l'étude de Tremblay. Le tableau 4.6 témoigne d'un plus grand ancrage régional pour les participants de CARTaGENE à la

première génération. Celui-ci est toutefois attribuable au lieu d'origine retenu : il est moins probable qu'il y ait un changement de lieu entre le mariage des parents et la naissance d'un enfant qu'entre le mariage des parents et le mariage d'un enfant. Des déplacements sont toutefois enregistrés à l'intérieur de la région : 7,0% des participants nés au Saguenay ont des parents mariés au Lac-Saint-Jean tandis que 17,7% des participants nés au Lac-Saint-Jean ont des parents mariés au Saguenay. Les résultats obtenus pour la deuxième génération sont toutefois très similaires dans les deux études ce qui semble indiquer qu'il existe des tendances dans le niveau d'ancrage régional observé dans la région.

**Tableau 4.6 : Comparaison de l'ancrage régional des sujets selon différentes études**

Corpus	Sujets	Région (nombre de sujets)	Proportion de mariages dans la même région que les sujets	
			1 <sup>ère</sup> génération	2 <sup>e</sup> génération
<b>CARTaGENE</b>	Nés entre 1940 et 1970 qui résidaient au Saguenay au moment de l'enquête	Saguenay-Lac-Saint-Jean (220)	94,6	75,7
		Extérieur de la région (27)	88,9	48,2
<b>Tremblay 2014</b>	Mariés dans la région entre 1965 et 1985	Saguenay-Lac-Saint-Jean (300)	86,7	74,5
		Reste de la province (4800)	60,8*	48,4*

\*Moyenne des résultats obtenus dans les 16 autres régions à l'étude excluant le Saguenay-Lac-Saint-Jean

## CONCLUSION

Le portrait démogénétique réalisé visait à faire une mise à jour sur la composition du pool génique régional et son évolution récente. Si la population saguenayenne a déjà été l'objet de plusieurs études démogénétiques, l'échantillon de CARTaGENE se distingue par son caractère plus inclusif : les seuls critères de sélection étant de résider dans la RMR de Saguenay au moment du recrutement, d'être âgé entre 40 et 69 ans et de ne pas être institutionnalisé. Les personnes non-mariées, les immigrants récents et autres minorités généralement exclus des études généalogiques sont donc inclus dans l'échantillon de CARTaGENE. Le portrait réalisé se veut donc plus représentatif de la population saguenayenne contemporaine. Celui-ci a été réalisé à partir des généalogies des 247 participants de l'enquête ayant retransmis leurs informations généalogiques au projet BALSAC.

Bien que certaines branches généalogiques s'interrompent dès la deuxième génération, une complétude généalogique moyenne de 10,5 générations et une profondeur maximale de 17 générations ont été atteintes. La complétude obtenue figure donc parmi les plus élevées atteinte dans les études généalogiques réalisées au Québec.

Ce portrait fait ressortir, encore une fois, la prépondérance des fondateurs français dans la constitution du pool génique régional. Ceux-ci comptent pour 82,15% de l'ensemble des fondateurs et contribuent à 90,16% du pool génique étudié. Ces résultats sont similaires à ceux observés dans des études antérieures portant sur l'est de la province. Du côté des fondateurs régionaux, ce sont les Charlevoisiens qui sont les plus nombreux : ceux-ci représentent 75,79% de l'ensemble des fondateurs et expliquent 60,19% du pool génique. La contribution génétique observée est donc légèrement moins élevée que celle obtenue lors d'études antérieures notamment celle de Lavoie (2003) qui obtient une contribution de près de 67% du pool génique du Haut-Saguenay. Cette différence s'explique par l'inclusion de migrants interrégionaux dans l'échantillon de CARTaGENE ; vingt-sept des sujets de la population sont nés à l'extérieur de la région.

Les niveaux d'apparentement et de consanguinité ont également été mesurés. Encore une fois, les résultats témoignent de faibles niveaux d'apparentement et de consanguinité proches. Les coefficients de parentés et de consanguinité augmentent de manière importante à partir de la cinquième génération et

se stabilisent à la douzième et à la onzième génération respectivement. Les niveaux observés à la cinquième et la treizième génération figurent parmi les plus bas enregistrés dans la région. Encore une fois, les différences observées sont explicables par l'inclusion de sujets originaires de l'extérieur de la région dans l'échantillon. Les résultats obtenus pour le corpus de CARTaGENE sont, sans doute, plus représentatifs de la population saguenayenne contemporaine, la région attirant différents migrants interrégionaux. Bien que les niveaux d'apparentement et de consanguinité soient moins élevés que ceux observés par les différentes études sur la population régionale, ils sont nettement plus élevés que les moyennes provinciales. Vézina et ses collaborateurs (2005) obtiennent un coefficient de parenté de 5,25/10000 pour l'ensemble de la province, le coefficient obtenu pour le corpus CARTaGENE à cette profondeur générationnelle est de 52,76/10000 soit dix fois plus élevé que la moyenne provinciale. Ainsi encore une fois, les résultats illustrent l'importance des effets fondateurs dans la région qui sont la cause de la présence de différentes maladies héréditaires rares dans la région.

L'analyse des histoires migratoires des participants, réalisée à partir du jumelage d'informations tirées des fichiers CARTaGENE et BALSAC, a permis de faire ressortir les mouvements migratoires effectués par les participants ainsi que les origines géographiques de leurs parents et grands-parents. Les résultats ont montré l'existence d'un solide ancrage régional parmi les participants nés au Saguenay. L'analyse témoigne également que les lieux des événements se diversifient avec l'ancienneté ; les lieux de mariages des grands-parents des participants sont ceux qui sont les plus diversifiés. Dans l'ensemble, les participants de l'étude ont des racines un peu partout au Québec, les régions de l'est et du centre étant toutefois plus représentées que celles de l'ouest. Des origines extérieures ont aussi été observées, soit au Nouveau-Brunswick, en Ontario, aux États-Unis, en France et en Italie.

Le portrait réalisé atteste d'une plus grande diversité démogénétique que celle observée lors d'études antérieures sur la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Les principales différences s'observent surtout dans les mesures de l'apparentement et de la consanguinité. Le Saguenay-Lac-Saint-Jean figure toutefois parmi les populations les plus homogènes de la province, ainsi les différences observées sont limitées. Les enquêtes de CARTaGENE ciblent cependant d'autres populations régionales, soit celles de Montréal, Québec, Sherbrooke pour la phase A de l'enquête ainsi que celles de Gatineau et Trois-Rivières pour la deuxième phase. L'analyse des corpus généalogiques de ces régions pourrait permettre d'approfondir les connaissances sur les différentes sous-populations régionales et de



mieux cerner les changements récents survenus dans ces populations. Il serait également pertinent de réaliser différentes comparaisons interrégionales. Enfin, les résultats de la présente étude peuvent également s'avérer pertinents pour les chercheurs envisageant d'utiliser les données de CARTaGENE. Certaines études antérieures combinant des données généalogiques et génomiques montrent une bonne concordance entre ces deux types de données (voir entre autres : Roy-Gagnon & al, 2011; Gauvin & al, 2015).

## BIBLIOGRAPHIE

- Alvarez G, Ceballos, FC, & Quinteiro, C. (2009). The role of inbreeding in the extinction of a European royal dynasty. *PLoS ONE*, 4(4), e5174.
- Arsenault S, McWeeny K, Bilodeau D, Gaudet D. (2008). Establishment of a Sustainable Biobank. *Genetic Engineering and Biotechnology News*, 28(2):68–69.
- Atlas électronique du Saguenay-Lac-Saint-Jean (2016). *En ligne*. Repéré le 1<sup>er</sup> août 2016 à <http://www.ugac.ca/atlas/saguenay-lac-saint-jean/>
- Awadalla P, Boileau C, Payette Y, Idaghdour Y, Goulet JP, Knoppers B, Hamet P, Laberge C. (2013). Cohort profile of the CARTaGENE study: Quebec's population-based biobank for public health and personalized genomics. *International Journal of Epidemiology*, 42(5), 1285-1299.
- BALSAC (2016). *En ligne*. Repéré le 25 janvier 2016, à <http://balsac.ugac.ca/>
- BALSAC (2013). *Rapport annuel 2012-2013*. UQAC, 19 p.
- BALSAC (2014). *Rapport annuel 2013-2014*. UQAC, 28 p.
- Bergeron J. (2005). *Contribution différentielle des ancêtres d'origine acadienne au bassin génétique des populations régionales du Québec*. Mémoire de maîtrise en médecine expérimentale, Université Laval-UQAC.
- Bergeron J, Vézina H, Houde L, Tremblay M. (2008). La contribution des Acadiens au peuplement des régions du Québec. *Cahiers québécois de démographie*, 37(1), 181-204.
- Bherer C, Brais B, Vézina H. (2008). Impact des récentes transformations démographiques liées à l'urbanisation sur le bassin génétique de la région de Lanaudière. *Cahiers québécois de démographie*, 37(2), 211-235.
- Bherer C, Labuda D, Roy-Gagnon MH, Houde L, Tremblay M, Vézina H. (2011). Admixed ancestry and stratification of Quebec regional populations. *American Journal of Physical Anthropology*, 144(3), 432-441.
- Bibliothèque et Archives Canada (2015). *Les loyalistes, de 1775 à 1791*. Repéré le 7 juillet 2015 à <http://www.collectionscanada.gc.ca/obj/008001/f2/loyal-f.pdf>
- Bouchard G. (1996). *Quelques arpents d'Amérique : population, économie, famille au Saguenay : 1838-1971*, Montréal, Boréal.
- Bouchard G. (2015). Le faux « sang indien » des Québécois. *La presse, en ligne*. Repéré le 6 décembre 2015, à <http://www.lapresse.ca/debats/nos-collaborateurs/gerard-bouchard/201502/06/01-4841971-le-faux-sang-indien-des-quebecois.php>

- Bouchard G, De Braekeleer M. (1991). Mouvements migratoires, effets fondateurs et homogénéisation génétique. Dans Bouchard G, De Braekeleer M (coll.): *Histoire d'un génome*, Presses de l'Université du Québec, Québec, p. 281-322.
- Bouchard G, De Braekeleer M. (1992). *Pourquoi des maladies héréditaires?*, Québec : Septentrion.
- Brunet G. (2004). Biologie et histoire de la population. *Annales de démographie historique*, 2004(2), 5-17.
- CARTaGENE (2016a). *Phase A (cohorte initiale)*, en ligne Repéré le 23 février 2016
- CARTaGENE (2016b). *Option généalogique*, en ligne Repéré le 23 février 2016
- CARTaGENE (2017). *en ligne*, Repéré le 23 février 2017 à <https://www.cartagene.qc.ca/>
- Charbonneau H (1984). Essai sur l'évolution démographique du Québec de 1534 à 2034. *Cahiers québécois de démographie*, 13(1), 5-21.
- Charbonneau H, Desjardins B, Légaré J, Denis H. (2000). The population of the St. Lawrence Valley, 1608-1760. Dans Haines MR, Steckel & al: *A population history of North America*, Cambridge University Press, Cambridge, 99-142.
- Charbonneau H, Guillemette A, Légaré J, Desjardins B, Landry Y, Nault F. (1987). *Naissance d'une population – Les Français établis au Canada au XVII<sup>e</sup> siècle*. Paris : Institut National d'Études Démographiques et Montréal : Presses de l'Université de Montréal.
- Colonna V, Natile T, Ferrucci RR, Fardella G, Aversano M, Barbujani G, Ciullo M. (2009). Comparing population structure as inferred from genealogical versus genetic information. *European Journal Of Human Genetics: EJHG*, 17(12), 1635-1641.
- Commission des champs de bataille nationaux. (2015). *Plaines d'Abraham*. Repéré le 17 mars 2015 à <http://www.ccbn-nbc.gc.ca/fr/>
- De Braekeleer M, Dao TN. (1994). Hereditary disorders in the French Canadian population of Quebec. I. In search of founders. *Human Biology*, 66(2), 205-223.
- Dechêne L. (2003). Price, William, *Dictionnaire biographique du Canada*, vol 9. Repéré le 17 mars 2015 à [http://www.biographi.ca/fr/bio/price\\_william\\_9F.html](http://www.biographi.ca/fr/bio/price_william_9F.html)
- deCODE genetics (2016). *en ligne*. Repéré le 24 février 2016 à <http://www.decode.com/>
- Dillon L, Amorevieta-Gentil M, Caron M, Lewis C, Guay-Giroux A, Desjardins B, Gagnon A. (2017). The Programme de recherche en démographie historique: past, present and future developments

in family reconstitution. *The History of the Family*. DOI: <http://dx.doi.org/10.1080/1081602X.2016.1222501>

- Drouin CA, Rioux P. (2007). Les Allemands en Nouvelle-France et au Bas-Canada : étude démogénétique. *L'Ancêtre*, 33(279), 329-344.
- Duchesne L. (1999). Rétrospective du 20<sup>e</sup> siècle, extrait de La situation démographique au Québec – Bilan 1999, *Institut de la statistique du Québec*.
- Dupuis A, Hamilton D, Cole, DEC, Corey, M. (2005). Cystic Fibrosis Birth Rates in Canada: A Decreasing Trend since the Onset of Genetic Testing, *The Journal of Pediatrics*, 147(3), 312-315.
- Einarsdottir E, Egerbladh I, Beckman L, Holmberg D, Escher SA. (2007). The genetic population structure of northern Sweden and its implications for mapping genetic diseases. *Hereditas*, 144(5), 171-180.
- Gagnon G. (1988). *Un pays neuf – Le Saguenay-Lac-Saint-Jean en évolution*. Alma : Les Éditions du Royaume.
- Gagnon G. (2013). *Au royaume du Saguenay et du Lac-Saint-Jean : une histoire à part entière, des origines à nos jours*. Québec : Les Éditions GID.
- Gaudet D, Hudson TJ, Laberge C. (2000). From Community Genetics to Community Genomics: The Quebec Experience. *Community Genetics*, 3(3), 134-140.
- Gauvin H, Lefebvre JF, Moreau C, Lavoie ÈM, Labuda D, Vézina H, Roy-Gagnon MH. (2015). GENLIB: an R package for the analysis of genealogical data. *BMC Bioinformatics*, 16(160), doi: 10.1186/s12859-015-0581-5.
- Gauvreau D, Bourque M. (1988). Mouvements migratoires et familles: le peuplement du Saguenay avant 1911. *Revue d'histoire de l'Amérique française*, 42(2), 167-192.
- Gauvreau D, Thornton P, Vézina H. (2010). Le jumelage des recensements aux mariages du fichier BALSAC : présentation de l'approche et étude exploratoire des enfants de couples mixtes à la fin du XIX<sup>e</sup> siècle. *Cahiers québécois de démographie*, 39(2), 357-381.
- Génome Québec. (2017). Repéré le 23 février 2017 à <http://genomequebec.com>
- Girard C, Charbonneau A-B, Payeur FF, Azeredo AC. (2015). *Le bilan démographique du Québec, édition 2015*. Institut de la statistique du Québec, 168 p.
- Girard C, Perron N. (1989). *Histoire du Saguenay-Lac-Saint-Jean*. Québec : Institut québécois de recherche sur la culture.

- Glasson EJ, De Klerk NH, Bass AJ, Rosman DL, Palmer LJ, Holman CDJ. (2008). Cohort profile: The Western Australian Family Connections Genealogical Project. *International Journal Of Epidemiology*, 37(1), 30-35.
- Godard B, Marshall J, Laberge C, Knoppers BM. (2004). Strategies for consulting with the community: the cases of four large-scale genetic databases. *Science and Engineering Ethics*, 10(3), 457-477.
- Gourd BB, Laflamme J, Barrette R, Saint-Laurent G, Côté Y, Meunier J, Deshaies L, Plourde-Savard B, Savard N, De Denus J, Poudrier M. (1975). *L'Abitibi et le Témiscamingue hier et Aujourd'hui*. Rouyn : Collège du Nord-Ouest.
- Helgason A, Hrafnkelsson B, Gulcher JR, Ward R, Stefánsson K. (2003). A populationwide coalescent analysis of Icelandic matrilineal and patrilineal genealogies: evidence for a faster evolutionary rate of mtDNA lineages than Y chromosomes. *American Journal Of Human Genetics*, 72(6), 1370-1388.
- Helgason A, Pálsson S, Gudbjartsson DF, Kristjánsson T, Stefánsson K. (2008). An association between the kinship and fertility of human couples. *Science (New York, N.Y.)*, 319(5864), 813-816.
- Helgason A, Yngvadóttir B, Hrafnkelsson B, Gulcher J, Stefánsson K. (2005). An Icelandic example of the impact of population structure on association studies. *Nature Genetics*, 37(1), 1370-1388.
- Henripin J. (2003). *La métamorphose de la population Canadienne*. Montréal : Les Édition Varia.
- Heyer É, Tremblay M. (1995). Variability of the Genetic Contribution of Quebec Population Founders Associated to Some Deleterious Genes. *American Journal of Human Genetics*, 56, 970-978.
- Heyer É, Tremblay M, Desjardins B. (1997). Seventeenth-century European origins of hereditary diseases in the Saguenay population (Quebec, Canada). *Human Biology*, 69, 209-225.
- Heyer É, Zietkiewicz E, Rochowski A, Yotova V, Puymirat J, Labuda D. (2001). Phylogenetic and familial estimates of mitochondrial substitution rates: study of control region mutations in deep-rooting pedigrees. *American Journal of Human Genetics*, 69, 1113-1126.
- Institut de la statistique du Québec. (2016a). *02 - Le Saguenay-Lac-Saint-Jean ainsi que ses municipalités régionales de comté (MRC)*. Repéré le 14 novembre 2016 à [http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/profils/region\\_02/region\\_02\\_00.htm](http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/profils/region_02/region_02_00.htm)
- Institut de la statistique du Québec. (2016b). *Entrants, sortants, solde migratoire interrégional et taux correspondants, régions administratives et ensemble du Québec, 2014-2015*. Repéré le 14 novembre 2016 à [http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/population-demographie/migration/internes/migir\\_ra\\_2014\\_2015\\_synthese.htm](http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/population-demographie/migration/internes/migir_ra_2014_2015_synthese.htm)

- Jetté R, Gauvreau D, Guérin M. (1991). Aux origines d'une région: le peuplement fondateur de Charlevoix avant 1850. Dans Bouchard G et Debraekeleer M (coll.): *Histoire d'un génome*, Presses de l'Université du Québec, Québec, p. 75-106.
- Jobling MA. (2001). In the name of the father: surnames and genetics. *Trends In Genetics: TIG*, 17(6), 353-357.
- Jomphe M, Tremblay M, Vézina H. (2014). *Analyses généalogiques à partir du fichier RETRO*. Document no I-C-215, Projet BALSAC, Chicoutimi.
- Laberge AM. (2007). La prévalence et la distribution des maladies génétiques au Québec. *Medicine science*, 11(23), 997-1001.
- Laberge AM, Michaud J, Richter A, Lemyre E, Lambert M, Brais B, Mitchell GA. (2005). Population history and its impact on medical genetics in Quebec. *Clinical Genetics*, 68, 287-301.
- Larmuseau MHD, Ottoni C, Raeymaekers JAM, Vanderheyden N, Larmuseau HFM, Decorte R. (2012). Temporal differentiation across a West-European Y-chromosomal cline: genealogy as a tool in human population genetics. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 20(4), 434-440.
- Larmuseau MHD, Van Geystelen A, Van Oven M, Decorte R. (2013). Genetic Genealogy Comes of Age: Perspectives on the Use of Deep-Rooted Pedigrees in Human Population Genetics. *American Journal of Physical Anthropology*, 150, 505-511.
- Lavoie ÈM. (2003). *Étude comparative des caractéristiques démogénétiques des populations du Bas-Saguenay, du Haut-Saguenay et du Lac-Saint-Jean*. Mémoire de maîtrise en médecine expérimentale, Université Laval-UQAC.
- Lavoie ÈM, Jomphe M, Tremblay M, Vézina H. (2013). *Sources et procédures de reconstitutions généalogiques : RETRO, CARGO, BALSAC*. Document no: I-C-252, Projet BALSAC, 42 p.
- Lavoie ÈM, Tremblay M, Houde L, Vézina H. (2005). Demogenetic study of three populations within a region with strong founder effects. *Community Genetics*, 8(3), 152-160.
- Lavoie Y. (1972). *L'émigration des Canadiens aux États-Unis avant 1930*. Montréal : Les Presses de l'Université de Montréal.
- Letendre M. (2007). *Analyse démogénétique de la contribution des fondateurs irlandais au peuplement du Québec et de ses régions*. Mémoire de maîtrise en médecine expérimentale, Université Laval-UQAC.
- Mathieu J, De Braekeleer M, Prévost C. (1990). Genealogical reconstruction of myotonic dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean area (Quebec, Canada). *Neurology*, 40, 839-842.
- Ministère de l'Immigration, Diversité et Inclusion (2015). *en ligne*, Repéré le 17 mars 2015 à <http://www.immigration-quebec.gouv.qc.ca/fr/index.php>

- Moreau C, Lefebvre JF, Jomphe M, Bhérer C, Ruiz-Linares A, Vézina H, Roy-Gagnon MH, Labuda D. (2013). Native American Admixture in the Quebec Founder Population. *PLoS ONE*, 8(6), e65507.
- Naud JF, Desjardins B, Charbonneau H. (1998). Les composantes de la parenté biologique en régime de fécondité naturelle: L'exemple du Québec ancien. *Population (édition française)*, 53(1), 291-310.
- O'Brien E, Kerber RA, Jorde LB, Rogers, AR. (1994). Founder effect: assessment of variation in genetic contributions among founders. *Human Biology*, 66(2), 185-204.
- Palardy C. (2014). *Population immigrée au Québec et dans les régions en 2011: caractéristiques générales*. Direction de la recherche et de l'analyse prospective, Ministère de l'immigration, de la diversité et de l'inclusion, 125 p.
- Piché V. (2003). Un siècle d'immigration au Québec : de la peur à l'ouverture, Dans Piché V. et Le Bourdonais C (dir.) : *La démographie québécoise – enjeux du XXI<sup>e</sup> siècle*. Les Presses de l'Université de Montréal, Montréal, 225-263.
- Pouyez C, Lavoie Y. (1983). *Les Saguenayens – Introduction à l'histoire des populations du Saguenay XVI<sup>e</sup>-XX<sup>e</sup> siècles*. Québec : Presses de l'Université du Québec.
- Programme de recherche en démographie historique (PRDH) (2016). *en ligne*. Repéré le 25 janvier 2016, à <http://www.genealogie.umontreal.ca/>
- Public Population Project in Genomics and Society. (2017). <http://p3g.org>
- Répertoire du patrimoine culturel du Québec. (2013a). *Arrivée de la Société des vingt et un au Saguenay, en ligne*. Repéré le 17 mars 2015 à <http://www.patrimoine-culturel.gouv.qc.ca/rpcq/detail.do?methode=consulter&id=26533&type=pge#.VQhErY6G86K>
- Répertoire du patrimoine culturel du Québec. (2013b). *Arrivée des Filles du roi en Nouvelle-France*, *en ligne*. Repéré le 24 février 2015 à <http://www.patrimoine-culturel.gouv.qc.ca/rpcq/detail.do?methode=consulter&id=26366&type=pge#.VOzejfmG8tR>
- Roy-Gagnon MH, Moreau C, Bherer C, St-Onge P, Sinnet D, Laprise C, Vézina H, Labuda D. (2011). Genomic and genealogical investigation of the French Canadian founder population structure. *Human Genetics*, 129(5), 521–531.
- Scriber CR. (2001). Human genetics: lessons from Quebec populations. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2011(2), 69-101.
- Seguin N. (2003). Hébert, Nicolas-Totelin, *Dictionnaire biographique du Canada, vol 11, en ligne*. Repéré le 17 mars 2015 à [http://www.biographi.ca/fr/bio/hebert\\_nicolas\\_tolentin\\_11F.html](http://www.biographi.ca/fr/bio/hebert_nicolas_tolentin_11F.html)



- Statistique Canada (2015). *La population estimée du Canada, 1605 à aujourd'hui, en ligne*, contenu archivé. Repéré le 24 février 2015 à <http://www.statcan.gc.ca/pub/98-187-x/4151287-fra.htm#5>
- Statistique Canada (2016a). *RMR et AR : définition détaillée, en ligne*. Repéré le 1<sup>er</sup> février 2016 à <http://www.statcan.gc.ca/pub/92-195-x/2011001/geo/cma-rmr/def-fra.htm>
- Statistique Canada (2016b). *Tableau 1.2-6 Estimations annuelles de la population et des facteurs de l'accroissement démographique, perspective provinciale — Québec, en ligne* Repéré le 7 décembre 2016 à <http://www.statcan.gc.ca/pub/91-215-x/2016000/t461-fra.htm>
- Statistique Canada (2016c). *Langue - Faits saillants en tableaux, Recensement de 2011, en ligne*. Repéré le 24 février 2016 à <http://www12.statcan.gc.ca/census-recensement/2011/dp-pd/hltfst/lang/Pages/highlight.cfm?TabID=1&Lang=F&Asc=1&PRCode=01&OrderBy=999&View=2&tableID=401&queryID=1&Age=1>
- Swede H, Stone CL, Norwood AR. (2007). National population-based biobanks for genetic research. *Genetics in Medicine*, 9, 141-149.
- Tardif J, Pratte A, Laberge AM. (2017). Experience of carrier couples identified through a population-based carrier screening pilot program for four founder autosomal recessive diseases in Saguenay–Lac-Saint-Jean. *Parental Diagnosis*, 37, DOI: <http://dx.doi.org/10.1002/pd.5055>
- Tetushkin EY. (2011). Genetic Aspects of Genealogy. *Russian Journal of Genetics*, 47(11), 1288-1306.
- Thompson EA. (1986). *Pedigree analysis in human genetics*. Baltimore : Johns Hopkins University Press.
- Tremblay M. (2010). La contribution des immigrants d'origine germanique au peuplement des régions de Lanaudière, de la Mauricie, de la Montérégie, de Chaudière-Appalaches et du Bas-Saint-Laurent. *Cahiers québécois de démographie*, 39(2), 179-200.
- Tremblay M. (2011). La profondeur des souches ancestrales au Québec, une mesure de la régionalité de la population. *Espace, populations, sociétés*, 2011(2), 916-922.
- Tremblay M. (2014). Les origines régionales ancestrales au Québec. *Cahiers québécois de démographie*, 43(1), 133-161.
- Tremblay M. (2016). Urban English and Scottish Ancestors in the Regional Populations of the Province of Quebec (Canada). *Local Population Studies*, 97, 10-27.
- Tremblay M, Bouhali T, Gaudet D, Brisson D. (2014). Genealogical analysis as a new approach for the investigation of drug intolerance heritability. *European Journal of Human Genetics*, 22, 916-922.
- Tremblay M, Gagnon N, Heyer É. (2000a). A genealogical analysis of two eastern Quebec populations, *Canadian Studies in Population*, 27(2), 307-327.



- Tremblay M, Heyer É, Saint-Hilaire M. (2000b). Comparaisons intergénérationnelles de l'endogamie à partir des lieux de mariage et de résidence. L'exemple de la population du Saguenay. *Cahiers québécois de démographie*, 29(1), 119-146.
- Tremblay M, Jomphe M, Vézina H. (2001). Comparaison de structures patronymiques et génétiques dans la population québécoise. Dans Brunet G, Darlu P, Zei G (dir.): *Le patronyme: histoire, anthropologie, société*, CNRS-Editions, Paris, 367-389.
- Tremblay M, Letendre M, Houde L, Vézina H. (2009). The contribution of Irish immigrants to the Quebec (Canada) gene pool: an estimation using data from deep-rooted genealogies. *European Journal of Population / Revue européenne de démographie*, 25(2), 215-233.
- Tremblay M, Vézina H. (2000). New estimates of intergenerational time intervals for the calculation of age and origins of mutations. *American Journal of Human Genetics*, 66, 119-132.
- Tremblay M, Vézina H. (2010). Genealogical Analysis of Maternal and Paternal Lineages in the Quebec Population. *Human Biology*, 82(2), 179-198.
- Tupasela A, Snell K, Cañada JA. (2015). Constructing populations in biobanking. *Life Science, Society and Policy*, 11(5), 18p.
- University of Utah Health Care (2016). *Utah population database, en ligne*, Repéré le 24 février 2016 à <http://healthcare.utah.edu/huntsmancancerinstitute/research/updb/>
- Vézina H, Jomphe M, Lavoie ÈM, Moreau C, Labuda D. (2012). L'apport des données génétiques à la mesure généalogique des origines amérindiennes des Canadiens français. *Cahiers québécois de démographie*, 41(1), 87-105.
- Vézina H, Tremblay M., Desjardins B, Houde L. (2005). Origines et contributions génétiques des fondatrices et des fondateurs de la population québécoise. *Cahiers québécois de démographie*, 34(2), 235-258.
- Vézina H, Tremblay M, Houde L. (2004). Mesures de l'apparentement biologique au Saguenay-Lac-Saint-Jean (Québec, Canada) à partir de reconstitutions généalogiques. *Annales de démographie historique*, 2(108), 67-84.
- Wilhelmy JP. (2009). *Les mercenaires allemands au Québec 1776-1783*. Québec : Septentrion.
- Yotova V, Labuda D, Zietkiewicz E, Gehl D, Lovell A, Lefebvre JF, Bourgeois S, Lemieux-Blanchard É, Labuda M, Vézina H, Houde L, Tremblay M, Toupance B, Heyer E, Hudson TJ, Laberge C. (2005). Anatomy of a founder effect: myotonic dystrophy in Northeastern Quebec. *Human Genetics*, 117, 177-187.

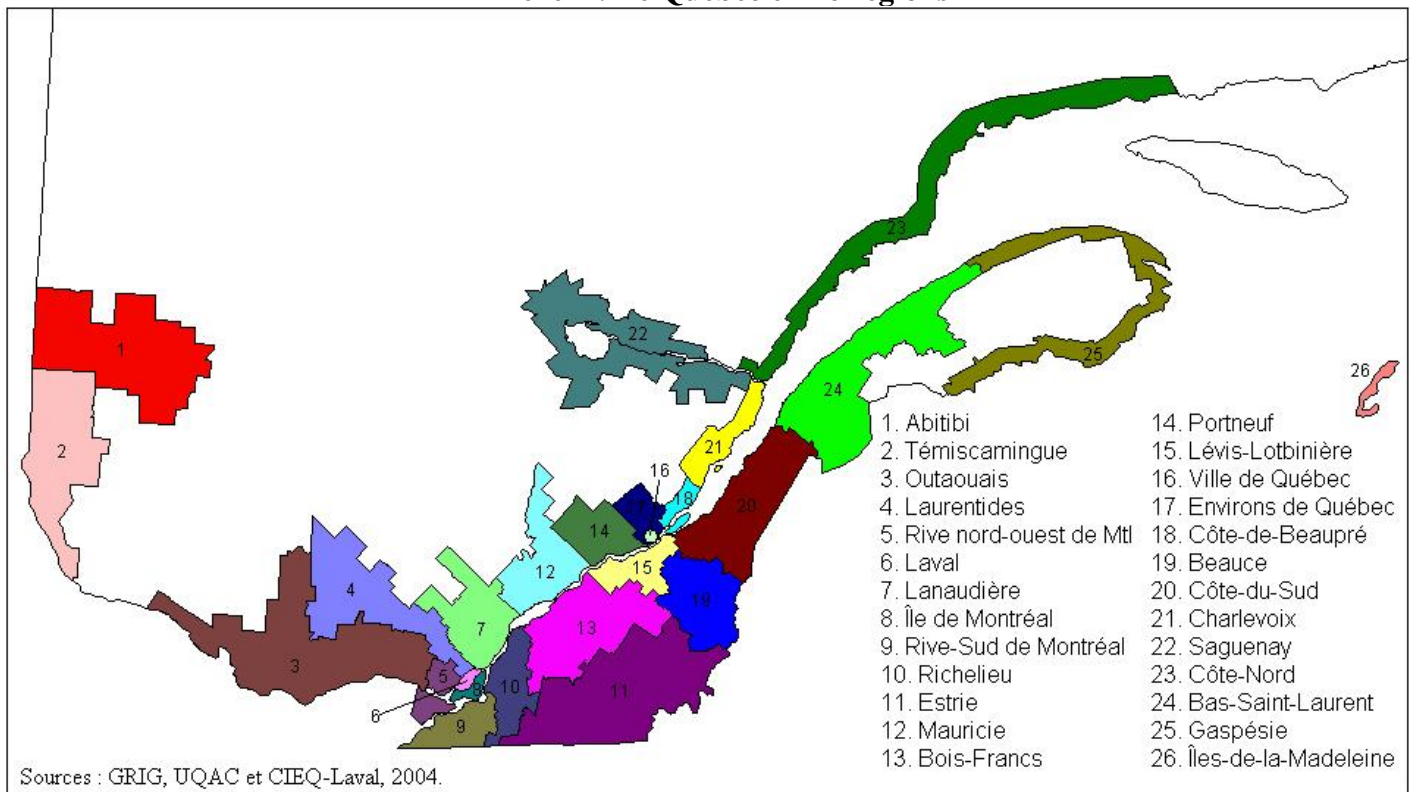
## ANNEXES

### Annexe 1 : Complétude des généalogies de l'échantillon saguenayen, par génération

<b>Génération*</b>	<b>Nombre d'ancêtres attendus</b>	<b>Nombre d'ancêtres retrouvés</b>	<b>Complétude généalogique (%)</b>
<b>0</b>	247	247	100,00
<b>1</b>	494	494	100,00
<b>2</b>	988	984	99,60
<b>3</b>	1976	1950	98,68
<b>4</b>	3952	3858	97,62
<b>5</b>	7904	7628	96,51
<b>6</b>	15808	15106	95,56
<b>7</b>	31616	29848	94,41
<b>8</b>	63232	58456	92,45
<b>9</b>	126464	113286	89,58
<b>10</b>	252928	211640	83,68
<b>11</b>	505856	326260	64,50
<b>12</b>	1011712	294074	29,07
<b>13</b>	2023424	131198	6,48
<b>14</b>	4046848	31664	0,78
<b>15</b>	8093696	4016	0,05
<b>16</b>	16187392	196	0,00
<b>17</b>	32374784	4	0,00

\*La génération 0 est celle des sujets, la génération 1 est celle de leurs parents, etc.

## Annexe 2 : Le Québec en 26 régions



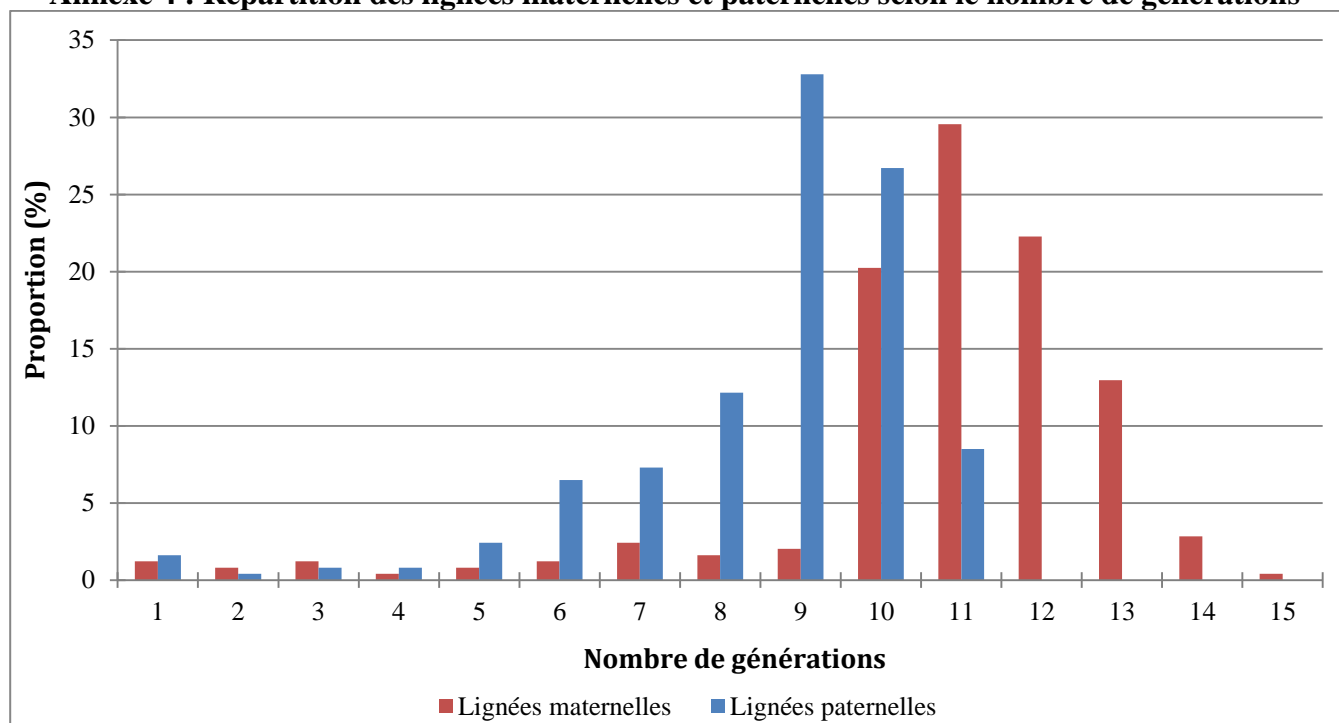
Source : Vézina & al (2004).

### Annexe 3 : Apparentement et consanguinité des participants saguenayens, par génération

Génération*	Coefficient de parenté (x10000)	coefficients de parenté >0 (%)	Coefficient de consanguinité (x10000)	coefficients de consanguinité >0 (%)
<b>1</b>	0,17	0,01	0,00	0,00
<b>2</b>	0,41	0,04	0,00	0,00
<b>3</b>	0,70	0,20	2,54	0,41
<b>4</b>	1,31	1,34	4,45	1,22
<b>5</b>	2,30	8,01	9,45	10,16
<b>6</b>	4,15	37,82	12,56	25,20
<b>7</b>	7,50	75,07	17,12	59,76
<b>8</b>	13,66	88,98	25,29	78,46
<b>9</b>	25,67	97,87	39,99	93,09
<b>10</b>	41,19	99,14	57,57	97,56
<b>11</b>	50,42	99,18	67,43	97,97
<b>12</b>	52,49	99,18	69,55	98,37
<b>13</b>	52,76	99,18	69,82	98,37
<b>14</b>	52,78	99,18	69,85	98,37

\*La génération 1 est celle des parents des sujets, la génération 2 est celle de leurs grands-parents, etc.

#### Annexe 4 : Répartition des lignées maternelles et paternelles selon le nombre de générations



#### Annexe 5 : Répartition des fondatrices maternelles et des fondateurs paternels selon leur période de mariage

